

## Neurologie – Maladies métaboliques

Coordonné par Brigitte Chabrol

### PLAN DU CHAPITRE

Troubles du neurodéveloppement . . . . .	562	Maladies métaboliques : ce que le médecin traitant doit savoir . . . . .	583
Trouble déficit de l'attention – hyperactivité . . . . .	566	Prise en charge de l'enfant polyhandicapé en médecine libérale . . . . .	586
Convulsions . . . . .	568	Tics . . . . .	589
Épilepsie . . . . .	571	Troubles spécifiques du langage et des apprentissages . . . . .	591
Céphalées et migraines . . . . .	574		
Troubles aigus de la marche : comment reconnaître une urgence neurologique . . . . .	578		
Anomalies de la croissance du crâne . . . . .	580		

### Troubles du neurodéveloppement

Brigitte Chabrol

On parle de troubles du neurodéveloppement lorsque certaines acquisitions ne sont pas présentes à un âge moyen donné, qu'elles n'aient jamais existé ou qu'elles soient perdues (régression psychomotrice).

Il convient toutefois de préciser que le terme de retard est un terme trompeur qui laisse supposer un rattrapage, or le plus souvent les difficultés seront persistantes. Il faut retenir que le retard de développement n'est qu'un signe d'appel qui peut conduire à un diagnostic de différents types de troubles du neurodéveloppement.

Les troubles développementaux liés à un déficit sensoriel ou par carence de stimulation nécessitent un dépistage précoce afin de mettre en place une prise en charge adaptée.

### Démarche diagnostique

#### Interrogatoire

Il est fondamental et s'attache à préciser :

- les antécédents familiaux : notion de consanguinité, de cas familiaux/dans la fratrie, tous les antécédents médicaux quels qu'ils soient ;
- les antécédents personnels :
  - relatifs à la grossesse : spontanée ou provoquée (techniques de procréation médicale assistée), suivi échographique, déroulement de la grossesse, pathologie maternelle, prise de médicaments ou de toxiques (alcool),

- obstétricaux : durée du travail, accouchement par voie basse, césarienne, etc.,
- périnataux : existence ou non d'une souffrance fœtale, score d'Apgar, etc.
- postnataux : étapes du développement psychomoteur, existence ou non d'une autre pathologie (digestive, rénale, cardiaque) ;
- le moment exact de la première inquiétude des parents, toujours capital à faire préciser (il existe très souvent un décalage par rapport à l'âge de la première consultation). Ne jamais banaliser les doutes d'un parent sur le développement de son enfant ;
- l'évolution des troubles : progrès réguliers, stabilité des acquisitions ou régression.

### Examen clinique

Il doit toujours être complet :

- mesure du périmètre crânien toujours rapportée sur une courbe, de même que le poids et la taille ;
- recherche d'un déficit moteur, d'anomalies des réflexes ostéotendineux, de troubles du tonus, de mouvements anormaux ; l'examen neurologique peut ainsi retrouver de façon isolée ou associée : un syndrome pyramidal, un syndrome cérébelleux, un syndrome extrapyramidal, une atteinte périphérique (neuromusculaire) ;
- examens cutané, cardiaque, abdominal (présence d'une hépatomégalie, d'une splénomégalie), etc. ;
- vérification des différentes étapes du développement psychomoteur.

L'interrogatoire et l'examen clinique permettent de préciser le niveau des performances et de les comparer à l'âge chronologique de l'enfant.

Ils permettent de déterminer le niveau de l'atteinte neurologique (centrale ou périphérique) (**encadré 21.1**) et d'orienter vers une des nombreuses causes responsables d'une anomalie du développement (**fig. 21.1**).

- Les atteintes centrales (70 % des cas) sont regroupées sous le terme de troubles du neurodéveloppement et peuvent traduire :
  - soit un trouble du neurodéveloppement d'origine anténatale, périnatale ou postnatale (70 %) : notion de progrès ou de stabilité des signes ;
  - soit une pathologie neurodégénérative (30 %) : notion de régression.
- Les atteintes périphériques (30 % des cas) responsables d'une anomalie du développement sont le plus souvent progressives et correspondent aux maladies neuromusculaires observées chez l'enfant.

## Atteintes périphériques

Elles représentent 30 % des troubles du développement psychomoteur.

Le signe d'appel le plus fréquent est un trouble du développement moteur contrastant avec un éveil et des capacités cognitives préservées. Le début peut être anténatal (par exemple avec diminution des mouvements du fœtus), néonatal (détresse respiratoire et hypotonie) ou postnatal (retard des acquisitions motrices).

Il s'agit de maladies neuromusculaires, avec une hérédité récessive autosomique le plus souvent, ou liée à l'X, ou dominante. Elles sont définies par l'atteinte primitive de l'un des composants de l'unité motrice (*cf. fig. 21.1*) :

- atteinte de la corne antérieure : amyotrophie spinale infantile ;

### Encadré 21.1 Type d'atteinte neurologique orientant la démarche étiologique

#### Atteinte centrale

- Hypotonie axiale > périphérique
- Force correcte
- ROT vifs
- Signes dysmorphiques
- Anomalies du périmètre crânien
- Troubles oculomoteurs
- Épilepsie
- Anomalie globale du développement

#### Atteinte périphérique

- Hypotonie axiale et périphérique
- Faiblesse musculaire
- ROT diminués ou absents
- Hypotrophie musculaire
- Périmètre crânien normal
- Difficultés alimentaires, respiratoires néonatales
- Développement cognitif normal

ROT : réflexes ostéotendineux.

- atteinte du nerf périphérique : neuropathies sensitivomotrices héréditaires ;
- atteinte de la fibre musculaire : dystrophie musculaire progressive (type maladie de Duchenne, liée à l'X), dystrophie congénitale, myopathies congénitales, dystrophie myotonique de Steinert, etc.

Dans tous les cas, la connaissance d'un diagnostic précis est indispensable et permet au mieux à l'enfant et à sa famille de trouver au sein de l'équipe pluridisciplinaire une écoute, un accompagnement et une prise en charge adaptée.

## Atteintes centrales

Elles représentent 70 % des cas des troubles du développement psychomoteur. Le terme de troubles du neurodéveloppement est retenu actuellement. Le diagnostic repose sur l'interrogatoire et l'examen clinique.

- Lorsqu'il existe une anomalie de type déficience intellectuelle avec ou sans signes dysmorphiques évidents, et sans anomalies neurologiques franches, une consultation de neuropédiatrie et/ou de génétique doit être demandée en 1<sup>re</sup> intention.
- Lorsqu'il existe une anomalie neurologique et/ou une épilepsie, etc.. au premier plan, une consultation de neurologie pédiatrique avec réalisation d'une IRM cérébrale doit être demandée en 1<sup>re</sup> intention.

## Déficience intellectuelle (DI)

La prévalence de la DI est de 2 à 3 % dans la population générale.

Les principaux signes d'appel sont un retard de langage isolé, un retard global du développement, des difficultés d'apprentissage (notamment compréhension de textes et difficultés pour le raisonnement mathématique) et des troubles du comportement.

Elle est définie par un déficit à la fois au niveau du fonctionnement intellectuel (évalué par test standardisé passé individuellement) et du fonctionnement adaptatif (s'exprimant dans différents environnements comme maison, école, travail, communauté, évalué également à l'aide d'échelles standardisées comme celle de Vineland).

Le déficit des fonctions intellectuelles concerne plusieurs domaines comme le raisonnement, la résolution de problème, la planification, la pensée abstraite, le jugement.

L'évaluation du fonctionnement intellectuel fait appel le plus souvent aux échelles de Wechsler. On parle de déficit si le score du quotient intellectuel (QI) est inférieur à 70 ( $\pm 5$ ). Le QI n'est évaluable chez l'enfant qu'à partir de l'âge de 3 à 4 ans mais n'est vraiment stable qu'à partir de 7 à 8 ans. La sévérité de la DI repose plus sur les capacités d'adaptation de l'enfant que sur les chiffres du QI.

Les causes sont nombreuses (**tableau 21.1**). Schématiquement, elles peuvent être regroupées en trois groupes principaux : les causes postnatales, périnatales ou anténatales.

## Atteinte cérébrale postnatale

Les anomalies de développement peuvent se voir par exemple après une méningite bactérienne (pneumocoque principalement), un traumatisme accidentel ou dans le cadre de sévices à enfant (syndrome de l'enfant secoué), d'une anoxie cérébrale (noyade, malaise grave du nourrisson).

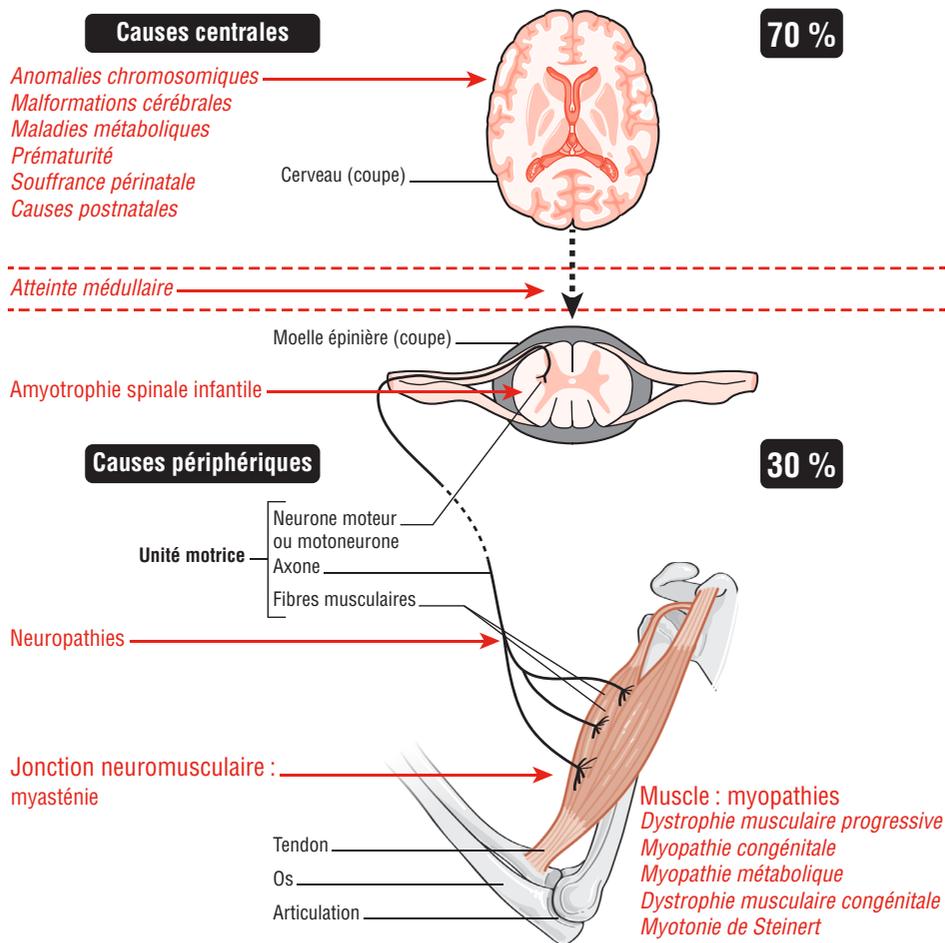


Fig. 21.1 Orientation diagnostique étiologique.

Tableau 21.1 Causes des déficiences intellectuelles.

Complications de la prématurité et origine périnatale	5 %
Causes environnementales (alcool, médicaments, infections, etc.)	13 %
Anomalies chromosomiques	15 %
Déficiences intellectuelles liées au chromosome X	10 %
Autres maladies monogéniques connues (syndromes de Prader-Willi, d'Angelman, etc.)	10 %
Causes non retrouvées	35–40 %

*D'après Inserm. Déficiences intellectuelles. Expertise collective, synthèse et recommandations, 2016.*

Le diagnostic est généralement facile en reprenant l'histoire médicale de l'enfant.

### Atteinte d'origine périnatale et prématurité

Elles sont actuellement regroupées sous le terme de paralysie cérébrale (le terme d'infirmité cérébrale était autrefois utilisé). On y retrouve :

- la diplopie spastique (encore appelée *syndrome de Little*), avec un déficit intellectuel absent ou modéré le plus souvent, et à l'IRM des lésions à type de leucomalacie périventriculaire ;
- la tétraparésie spastique, parfois associée à une choréoathétose, avec un déficit intellectuel sévère le plus souvent, et à l'IRM des lésions à type d'encéphalomalacie et d'atteinte des noyaux gris ;
- l'hémiplégie congénitale, atteinte la plus fréquente actuellement et le plus souvent isolée sans déficit intellectuel, avec à l'IRM un aspect de porencéphalie ;
- les troubles des apprentissages, praxies, déficit attentionnel particulièrement fréquents chez les prématurés, entraînant des difficultés scolaires plus ou moins importantes.

### Atteintes anténatales

#### Causes environnementales

- Origine infectieuse : avec une microcéphalie, des calcifications cérébrales (infections à cytomégalovirus, rubéole, toxoplasmose, virus herpès, Zika, etc.).
- Origine toxique :
  - alcool, réalisant un syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF : faciès particulier, retard de croissance intra-utérin, déficience intellectuelle variable, troubles du

comportement de type hyperactivité) ou un tableau moins évident d'emblée appelé « troubles causés par l'alcoolisation foetale » (TCAF) se traduisant par des grandes difficultés d'adaptation sociale;

- mais aussi héroïne, cocaïne, médicaments tels que certains antiépileptiques (valproate).
- Origine maternelle : mère diabétique, phénylcétonurique.

### Causes génétiques

- Liées à des anomalies du nombre de chromosomes comme dans la trisomie 21.
- Liées à des anomalies de structures de chromosomes comme dans les syndromes microdélétionnels : syndromes de Prader-Willi, d'Angelman, de Williams, etc.
- Liées à l'X telles que le syndrome de l'X fragile.
- Liées à des mutations ponctuelles, comprenant :
  - les malformations cérébrales d'origine génétique (lissencéphalie, holoprosencéphalie, etc.);
  - les syndromes neurocutanés comme :
    - la sclérose tubéreuse de Bourneville (transmission autosomique dominante, taches achromiques cutanées, épilepsie et DI dans environ 50 % des cas; l'IRM cérébrale permet de mettre en évidence des tubers caractéristiques),
    - la neurofibromatose de type 1 (transmission autosomique dominante, taches café au lait au niveau cutané et troubles de l'apprentissage mais rarement DI : dans 6 à 8 % des cas; l'IRM cérébrale retrouve des hypersignaux caractéristiques).

### Troubles du spectre autistique (TSA)

L'autisme au sens générique du terme est considéré aujourd'hui comme un trouble d'origine neurodéveloppementale dont les signes psychopathologiques principaux se manifestent par des perturbations dans l'interaction et la communication sociale, accompagnées également de comportements répétitifs et stéréotypés (DSM-5).

Le diagnostic de TSA comprend actuellement celui décrit auparavant sous le terme de trouble envahissant du développement (autisme, syndrome d'Asperger, autisme atypique et trouble envahissant du développement non spécifié).

La prévalence en population générale serait de 1 %. Chez la moitié des enfants avec un TSA est associée une déficience intellectuelle de causes variées.

Le trouble du langage chez les enfants autistes est constant dans sa dimension pragmatique (usage que l'on fait du langage pour interagir) mais inconstant dans sa dimension structurelle (certains enfants autistes ont des difficultés pour la phonologie, la syntaxe et le lexique mais cela n'est pas systématique).

Les critères diagnostiques sont :

- l'existence de déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés :
  - déficit de réciprocité sociale ou émotionnelle,
  - anomalies du contact, déficit de communication non verbale,
  - difficulté d'ajustement social, voire retrait total;
- le caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités :

- stéréotypies, écholalie, activité de rotation des objets,
- intolérance au changement, rituels,
- attachement à des objets insolites, intérêts persévérants,
- hypo ou hyperréactivité aux stimulations sensorielles, ou intérêt inhabituel pour certains aspects sensoriels (lumières, flairage, etc.);
- dès les étapes précoces du développement;
- avec un retentissement significatif.

Tout praticien doit savoir repérer les signes d'alerte d'autisme, et cela dès les premières phases du développement et dès que les parents expriment une inquiétude autour du développement de leur enfant, et orienter vers un Centre ressources autisme (CRA).

### Encéphalopathies neurodégénératives

Elles sont plus rares et représentent moins de 30 % des cas d'anomalies neurodéveloppementales.

Après un développement normal, est constatée une régression des acquisitions plus ou moins tôt. La démarche étiologique repose là encore sur l'interrogatoire et l'examen clinique qui permettent de guider au mieux les explorations complémentaires. L'IRM, les explorations neurophysiologiques (EEG, etc.), permettent d'orienter le bilan.

Dès la suspicion d'une pathologie neurodégénérative, une orientation en centre de référence spécialisée neuropédiatrique s'impose pour diagnostic et prise en charge spécifique :

- encéphalopathies neurométaboliques :
  - maladies métaboliques s'exprimant par des symptômes permanents, progressifs, indépendants des événements extérieurs : il s'agit principalement des maladies lysosomales (avec le groupe des mucopolysaccharidoses et des neuropilidoses), des maladies peroxysomales, etc.,
  - maladies métaboliques s'exprimant par des signes évoquant une intoxication aiguë (début néonatal le plus souvent) ou progressive : il s'agit des pathologies du métabolisme intermédiaire (aminoacidopathies, acidémies organiques),
  - déficits énergétiques qui évoluent le plus souvent par poussées, représentés principalement par les maladies mitochondriales;
- leucoencéphalopathies génétiques avec atteinte primitive (hypomyélinisation) ou secondaire de la myéline;
- encéphalopathies avec surcharge en fer des noyaux gris;
- et beaucoup d'autres encéphalopathies diverses et rares.

Le diagnostic de certitude de ces affections repose sur des explorations biochimiques, enzymatiques et de génétique moléculaire complexes. En effet, un diagnostic certain peut permettre de fixer un pronostic. Dans quelques cas, il existe un traitement spécifique d'autant plus efficace qu'instauré précocement.

La plupart de ces affections se transmettent sur un mode d'hérédité autosomique récessive, quelques-unes sur un mode récessif lié au sexe ou selon une hérédité

mitochondriale maternelle. Le diagnostic précis du cas index permet la plupart du temps de proposer un conseil génétique et un diagnostic prénatal approprié.

## Trouble déficit de l'attention – hyperactivité

Patrick Berquin

### Définitions

#### Attention

Fonction multimodale associée aux fonctions exécutives et comprenant les capacités d'alerte, de maintien, d'orientation et de division de l'attention.

#### Hyperactivité

État d'agitation motrice et d'instabilité du comportement.

#### TDAH : trouble déficit de l'attention – hyperactivité

Trouble neurodéveloppemental débutant précocement dans l'enfance associant des troubles de l'attention et des fonctions exécutives et des troubles du comportement : hyperactivité et impulsivité.

Le TDAH est un syndrome associant deux catégories de symptômes :

- des symptômes comportementaux : hyperactivité motrice, instabilité psychomotrice, impulsivité ;
- des troubles attentionnels : déficit d'attention, distractibilité.

C'est un trouble fréquent dont la prévalence chez l'enfant et l'adolescent est estimée entre 3 et 5 % sur les cinq continents. Une étude en France a retrouvé une prévalence de 3,5 %. Le diagnostic est uniquement clinique et ne repose pas sur des examens complémentaires.

Les conséquences du TDAH sont importantes pour l'intégration aux apprentissages scolaires et peuvent être à l'origine d'échec scolaire ou d'exclusion.

Des difficultés relationnelles et les troubles des apprentissages entraînent le plus souvent une baisse de l'estime de soi, parfois des troubles anxieux, voire dépressifs, qui eux-mêmes peuvent aggraver les troubles du comportement et l'instabilité psychomotrice.

Le TDAH entraîne souvent des mises en situation dangereuses. Sous la forme d'hyperactivité, d'impulsivité et de difficultés attentionnelles, les enfants souffrant d'un TDAH ont beaucoup plus d'accidents de la voie publique ou d'accidents domestiques en général.

Il est important de bien connaître les critères diagnostiques car les symptômes d'hyperactivité ou les troubles attentionnels sont fréquents chez l'enfant.

### Critères diagnostiques

Les critères diagnostiques reposent d'une part sur les symptômes cardinaux du TDAH :

1. l'hyperactivité motrice ou hyperkinésie : ce sont des enfants qui ne peuvent pas s'empêcher de bouger. Ils courent et

grimpe partout, se lèvent quand ils devraient rester assis. L'hyperactivité est également comportementale : c'est l'instabilité psychomotrice. Ils changent de tâche ou d'activité sans arrêt, ne peuvent aller jusqu'au bout d'un exercice ;

2. l'impulsivité : ils répondent avant qu'on ait fini de poser la question, n'arrivent pas à attendre leur tour, ne cessent d'interrompre les autres dans les conversations, les jeux. Ils ont toujours besoin d'une réponse, d'une récompense, d'une satisfaction immédiate. C'est ce que l'on appelle « l'aversion au délai » ;

3. le déficit attentionnel : Celui-ci concerne les différentes composantes des fonctions attentionnelles. Les enfants avec TDAH ont :

- des difficultés à maintenir leur attention, à rester concentré,
- des difficultés à focaliser, à orienter leur attention sur une tâche/une activité,
- des difficultés à partager leurs ressources attentionnelles et donc, en classe, « lire, écouter et écrire » en même temps.

Ils sont distractibles, c'est-à-dire qu'ils ont des difficultés à résister aux distracteurs. L'attention est vite distraite par un bruit, une stimulation.

À ces déficits attentionnels, s'associent un déficit de la mémoire de travail et un véritable déficit des fonctions exécutives (planification, organisation, inhibition, etc.).

Les critères diagnostiques retenus sont sensiblement les mêmes dans les différentes classifications internationales : classification de l'OMS (CIM-10, puis CIM-11), classifications américaine (DSM-5) et française (CFTMEA) des troubles mentaux.

Les troubles comportementaux (hyperactivité, impulsivité) et attentionnels doivent :

- être durables : persistants depuis au moins 6 mois ;
- être permanents : cela signifie que les symptômes sont présents dans toutes les situations quel que soit l'environnement (aussi bien à l'école qu'à la maison ou dans les activités extrascolaires) même s'il y a des fluctuations possibles en fonction du caractère contenant du cadre ou de l'environnement ;
- être anciens : symptômes présents depuis des mois, voire des années. Il s'agit d'un trouble du neurodéveloppement. L'hyperactivité est présente très tôt (depuis que l'enfant marche). Si selon la CIM-10, le début des symptômes doit avoir débuté avant l'âge de 7 ans et selon le DSM-5 avant l'âge de 12 ans, un âge qui peut paraître tardif, c'est pour tenir compte des formes à prédominance inattentive qui ne sont habituellement repérées que lorsque l'enfant entre dans les apprentissages ;
- avoir un retentissement important. Il faut qu'ils entraînent une gêne fonctionnelle, une altération du fonctionnement et de l'intégration familiale, sociale, scolaire, ce qui leur donne un caractère pathologique par opposition à un simple tempérament hyperactif ou inattentif.

### Formes cliniques

Trois formes cliniques ont été identifiées :

- la forme mixte ou combinée : les enfants présentent à la fois des symptômes d'hyperactivité – impulsivité et des déficits attentionnels ;

- la forme à prédominance hyperactive – impulsive : environ 10 % desquels l'hyperactivité et l'impulsivité sont au premier plan et repérées très précocement dès la petite enfance ;
- la forme à prédominance inattentive : probablement sous-estimée chez laquelle l'hyperactivité – impulsivité est modérée et la labilité attentionnelle au premier plan et dont le diagnostic est souvent plus tardif.

## Place des bilans neuropsychologiques

Aucun examen complémentaire n'est nécessaire pour le diagnostic de TDAH qui est uniquement clinique. Dans certains cas, quand le diagnostic est compliqué, notamment dans les formes inattentives, une évaluation des fonctions attentionnelles et exécutives peut être utile et requiert alors un bilan neuropsychologique.

Ce bilan doit toujours être resitué dans la démarche clinique. Il n'est ni nécessaire ni suffisant. Le bilan neuropsychologique ne permet jamais à lui seul d'affirmer un diagnostic de TDAH.

## Comorbidité

Dans environ 80 % des cas, les enfants présentant un TDAH ont également des troubles associés. Il peut s'agir d'autres troubles du comportement tels qu'un trouble oppositionnel avec provocation, un trouble anxieux ou un trouble des conduites ; il peut s'agir de tics moteurs, vocaux, voire d'un véritable syndrome de Gilles de la Tourette. Il peut s'y associer aussi d'autres troubles spécifiques des apprentissages comme une dyslexie-dysorthographe, un trouble d'acquisition de la coordination. Des troubles du sommeil sont également très souvent présents à raison d'une agitation vespérale, de difficultés et de retard à l'endormissement, une étude chronobiologique en polysomnographie ayant mis en évidence une augmentation des latences d'endormissement et une résistance au sommeil qui est par ailleurs agité, une hyperactivité et des réveils nocturnes fréquents.

Le diagnostic est clinique et repose sur l'interrogatoire et l'observation. Des questionnaires sont cependant utiles d'une part pour balayer les différents troubles comportementaux et les troubles des fonctions attentionnelles, d'autre part pour vérifier le caractère constant des troubles. Il est habituel de faire remplir un questionnaire par les parents et par le ou les enseignant(s) afin d'assurer que les troubles sont présents aussi bien à la maison qu'à l'école. Plusieurs questionnaires ont été développés, les plus fréquemment utilisés étant les questionnaires de Conners et l'ADHD Rating-Scale qui ont été traduits et validés en français. Ils doivent toujours être interprétés en fonction de la clinique.

## Diagnostics différentiels

L'hyperactivité est un symptôme fréquent dont les causes sont multiples. Elle peut être d'origine éducative, réactionnelle et psychogène, ou associée à une pathologie neurodéveloppementale (notamment un syndrome génétique ou une encéphalopathie). C'est également un symptôme que l'on retrouve chez les enfants présentant un trouble du spectre autistique. Les diagnostics sont donc à considérer avant d'évoquer un TDAH.

Le diagnostic repose sur une analyse sémiologique précisant notamment le caractère transitoire ou permanent, l'existence de situations ou de facteurs déclenchants, mais également l'importance des retentissements sur la vie familiale, les relations interpersonnelles (amis, école), les relations scolaires, les apprentissages.

L'hyperactivité peut également être la conséquence d'un déficit sensoriel auditif ou visuel, ou d'un trouble sévère du langage oral. La constatation d'anomalies à l'examen neurologique (syndrome pyramidal ou cérébelleux, troubles de la motricité ou du tonus, etc.) doit faire évoquer une pathologie neurologique sous-jacente. La constatation d'une dysmorphie faciale, de malformations associées ou d'anomalies cutanées (par exemple dans la neurofibromatose de type 1) doit faire évoquer un syndrome génétique.

La difficulté du diagnostic tient au fait que ces différents troubles peuvent être des diagnostics différentiels mais ils peuvent être également des troubles associés.

Chez un enfant qui consulte pour des difficultés attentionnelles, il faut savoir évoquer la possibilité d'absences épileptiques qui entraînent des ruptures attentionnelles répétées dans la journée. Ces ruptures attentionnelles sont brèves (de quelques secondes à quelques dizaines de secondes) et ont un caractère paroxystique, l'attention de l'enfant étant tout à fait normale entre ces épisodes. Dans le doute, un EEG peut être réalisé.

Certains enfants peuvent paraître inattentifs ou distraits alors que leurs fonctions attentionnelles sont normales, notamment quand ils sont fatigués. Il est important de s'enquérir l'heure à laquelle l'enfant se couche et de la durée totale de sommeil.

Enfin, un trouble anxieux ou dépressif peut également entraîner une véritable inhibition psychique ; l'enfant ne parvient pas à utiliser ses ressources attentionnelles alors que les fonctions attentionnelles sont normales.

## Causes

Le TDAH « idiopathique » est manifestement d'origine multifactorielle.

Des facteurs génétiques sont indéniables : l'incidence familiale est élevée avec un risque multiplié par 5 pour les apparentés du 1<sup>er</sup> degré ; l'héritabilité est de 70 %. Des gènes ont été identifiés, il s'agit de gènes codant pour des récepteurs ou des transporteurs de la dopamine et de la sérotonine. Il ne s'agit pas d'une maladie génétique de transmission mendélienne mais plutôt de facteurs de susceptibilité, de prédisposition.

Des facteurs environnementaux épigénétiques ont également été identifiés : des toxiques (le plomb, l'alcoolisation fœtale, des pesticides), ainsi que des facteurs mettant en jeu les interrelations précoces.

De nombreuses études d'imagerie cérébrale ont mis en évidence des anomalies morphométriques et fonctionnelles au niveau d'un réseau striato-préfrontal et d'une boucle cérébello-thalamique qui sous-tendent les fonctions attentionnelles et exécutives, mais aussi le réseau du circuit de la récompense (mésolimbique et orbitofrontal).

Il existe aussi des formes associées à une pathologie neurologique ou neurodéveloppementale : la prévalence de TDAH y est plus fréquente que dans la population générale.

C'est le cas d'enfants dont l'épilepsie a débuté précocement ou présentant des séquelles de traumatisme crânien, d'encéphalite, d'anoxo-ischémie périnatale. Le TDAH est également plus fréquent chez les anciens grands prématurés et dans la neurofibromatose.

Enfin le TDAH peut également être secondaire à une intoxication au plomb et à un syndrome d'alcoolisation fœtale.

## Prise en charge

Tous les enfants présentant un TDAH ne requièrent pas un traitement pharmacologique ; en revanche, tous ont besoin d'une prise en charge non médicamenteuse qui doit être pluridisciplinaire et globale, associant guidance infantile, psychothérapie et, en fonction des troubles associés et des répercussions sur les apprentissages : psychomotricité, orthophonie, ergothérapie.

Des aménagements pédagogiques sont essentiels et les recommandations peuvent s'appliquer aussi bien à l'école qu'à la maison : mobiliser l'attention, encourager, fractionner les demandes, éviter les distracteurs et des excitants, tolérer des débordements mineurs, reformuler, etc.

Le seul traitement pharmacologique disponible en officine est le méthylphénidate. C'est un amphémino-mimétique qui bloque la recapture de la dopamine intrasynaptique au niveau notamment du réseau striato-préfrontal.

Il est indiqué dans le cadre d'une prise en charge globale du TDAH chez l'enfant de plus de 6 ans et l'adolescent lorsque les mesures correctrices et globales seules s'avèrent insuffisantes. La prescription initiale est hospitalière réservée aux spécialistes en neurologie, psychiatrie et pédiatrie sur ordonnance sécurisée d'une durée maximale de 28 jours. À la suite de la prescription initiale hospitalière, tout médecin peut renouveler la prescription pour une durée maximale d'un an. L'ordonnance doit être accompagnée d'une prescription hospitalière datant de moins d'un an.

La posologie moyenne est de 0,7 à 1 mg/kg atteinte après une phase de titration de 1 à 2 mois et doit être adaptée en fonction de l'efficacité et de la tolérance.

Les contre-indications sont rares : hypersensibilité au méthylphénidate, glaucome, phéochromocytome, hyperthyroïdie, manifestations psychotiques, affection cardiovasculaire sévère, pathologies vasculaires cérébrales.

L'introduction du méthylphénidate doit être prudente chez l'enfant épileptique ou présentant des troubles anxiodépressifs.

Les effets secondaires les plus fréquents sont essentiellement la baisse de l'appétit le midi, qui peut entraîner une perte de poids et les troubles de l'endormissement si la prise du médicament est trop tardive. En début de traitement peuvent apparaître des céphalées, des vertiges, une somnolence, des douleurs abdominales avec nausées et vomissements ou sécheresse buccale ; ce sont des effets secondaires habituellement transitoires et qui en général peuvent être évités avec une titration progressive. Enfin, le méthylphénidate peut exacerber ou faire apparaître des tics moteurs ou vocaux.

## Évolution

Soixante-dix à 80 % des adolescents présentent encore des symptômes de TDAH. L'expansion du TDAH se modifie et les adolescents sont moins hyperactifs mais restent inattentifs et ont des difficultés à s'organiser, ont souvent des comportements à risques et une incapacité à résister aux tentations, aux addictions (tabac, toxicomanie).

Trente pour cent des adultes ayant présenté un TDAH dans l'enfance ont gardé des symptômes de TDAH essentiellement sous la forme d'une impulsivité et de difficultés attentionnelles.

## Conclusion

Le trouble déficit d'attention – hyperactivité est un trouble fréquent chez l'enfant. Le diagnostic doit être précoce afin de mettre en place une prise en charge adaptée.

Le traitement pharmacologique est utile quand une prise en charge non médicamenteuse n'est pas suffisante, notamment pour les formes sévères.

## Convulsions

Mathieu Milh

Le terme « convulsion » est utilisé pour désigner les manifestations motrices d'une crise épileptique (il existe des crises épileptiques sans manifestation motrice, par exemple les ruptures de contact dans l'épilepsie-absence). Il est actuellement remplacé par « crise d'épilepsie » ou « crise ».

L'interrogatoire de l'enfant et de l'entourage a une place primordiale car, dans la grande majorité des cas, l'épisode est terminé et l'enfant a récupéré son état habituel lorsqu'il est examiné. Si ce n'est pas le cas et s'il y a persistance de convulsions, de troubles de la vigilance, de déficit neurologique ou de signes hémodynamiques ou respiratoires, il s'agit d'une situation de gravité qui nécessite une prise en charge spécifique : traitement d'un état de mal épileptique, d'un coma, d'un choc hémodynamique, d'une détresse respiratoire, etc.

Il faut distinguer les convulsions occasionnelles qui sont provoquées par un facteur intercurrent (manifestation « normale » du cerveau en réponse à une situation « anormale »), de la maladie épileptique où les crises surviennent de manière spontanée et/ou récurrente (manifestation « anormale » du cerveau en situation « normale »). La prise en charge est donc très différente s'il s'agit d'un premier épisode de convulsion ou d'une récurrence chez un enfant ayant déjà eu des convulsions ou ayant une épilepsie.

Les convulsions les plus fréquentes chez le nourrisson et le jeune enfant sont les crises fébriles (CF) (appelées aussi crises convulsives hyperthermiques). Ce sont des crises occasionnelles déclenchées par l'élévation de la température corporelle en dehors de toute infection neuroméningée et de toute affection neurologique. Mais il faut toujours se méfier d'une infection cérébro-méningée et savoir quand la ponction lombaire est indiquée.

En dehors d'un contexte fébrile, il est primordial de rechercher les causes occasionnelles de convulsion avant d'évoquer une épilepsie débutante.

En cas de récurrence de convulsion chez un enfant ayant une épilepsie, il faut savoir s'il s'agit des crises habituelles ou non, rechercher des facteurs favorisants (mauvaise observance du traitement, modification du traitement en cours, manque de sommeil, etc.), sans oublier d'éliminer par l'interrogatoire et l'examen clinique qu'il ne s'agit pas d'une crise occasionnelle révélatrice d'une cause aiguë surajoutée.

## Reconnaître la crise d'épilepsie

Les convulsions, la crise ont le plus souvent cédé lors de la 1<sup>re</sup> évaluation médicale.

Le diagnostic repose sur l'interrogatoire de l'enfant et des personnes ayant été témoins de l'épisode. Aucun examen complémentaire ne permet de confirmer ou d'infirmer le diagnostic de convulsions *a posteriori*.

L'interrogatoire doit recueillir le plus précisément possible la description des phénomènes observés et leur déroulement dans le temps (signes avant-coureurs, signes au début de l'épisode, et leur évolution, modalités de fin de l'épisode avec signes post-critiques, durée, etc.).

Quelques éléments sont importants à vérifier dans la démarche de diagnostic positif :

- le caractère brutal (paroxystique) du début;
- la récupération lente, avec une phase de confusion en cas de perte de connaissance;
- l'absence de facteur déclenchant comme les pleurs, une douleur qui évoquent une origine vagale ou des spasmes du sanglot chez le nourrisson.

La sémiologie peut être très variée mais certaines crises sont plus spécifiques :

- crises généralisées tonico-cloniques : rares avant l'âge de 1 an, elles se traduisent par une phase tonique de contraction musculaire soutenue avec blocage respiratoire, suivie d'une phase clonique de secousses rythmiques des membres; en post-critique, la respiration est bruyante, il existe une hypotonie et une confusion;
- crises cloniques : elles débutent d'emblée par des secousses rythmiques, avec ou sans perte de conscience;
- crises toniques : elles sont caractérisées par une contraction tonique des membres et de l'axe, avec réversion oculaire et trismus;
- crises atoniques : elles correspondent à une résolution complète du tonus avec chute si l'enfant est assis ou debout.

Il faut distinguer une convulsion des diagnostics différentiels suivants :

- frissons : à l'ascension thermique ou en cas de décharge bactérienne; généralement, les secousses sont moins amples et plus rapides;
- trémulations : tremblements fins des extrémités disparaissant à l'immobilisation forcée;
- myoclonies du sommeil : surviennent à l'endormissement et exclusivement dans le sommeil;
- spasmes du sanglot : séquence pleurs/apnée/cyanose en cas de frustration, de colère ou peur survenant généralement entre 6 mois et 3 ans, plus rarement après 5 ans;
- syncopes vagales convulsivantes : perte de connaissance puis secousses des 4 membres survenant au décours d'un traumatisme ou en cas de contrariété;

- mouvements anormaux : effets secondaires possibles de certains médicaments;
- malaises autres : épisode brusque de changement de teint (cyanose, pâleur, etc..) avec rupture de contact et hypotonie, sans mouvement anormal.

## Savoir éliminer une urgence vitale

Cette étape a lieu en même temps que la démarche diagnostique, grâce à l'interrogatoire et l'examen clinique, à la recherche des signes suivants :

- signes neurologiques :
  - signes neurologiques focaux durables ou s'aggravant évoquant une lésion cérébrale,
  - troubles de conscience prolongés, troubles du comportement ou syndrome méningé évoquant une encéphalite;
- signes respiratoires :
  - bradypnées, irrégularités respiratoires, apnées,
  - cyanose, encombrement bronchique majeur;
- signes hémodynamiques :
  - tachycardie, temps de recoloration cutanée allongé,
  - marbrures, extrémités froides, pouls périphériques mal perçus;
- contexte infectieux :
  - sepsis sévère, purpura fébrile,
  - signes de choc;
- autres contextes sévères :
  - pâleur, hématomes multiples (maltraitance?),
  - coma, possibilité d'intoxication médicamenteuse.

## Avoir en tête les causes nécessitant une prise en charge spécifique pour les éliminer rapidement

- Après l'âge de 1 an, l'interrogatoire et l'examen clinique suffisent pour écarter les causes nécessitant une prise en charge urgente.
- Avant 1 an, les causes urgentes sont à la fois plus fréquentes et plus difficiles à écarter, c'est pourquoi des examens complémentaires sont prescrits.

### Contexte fébrile

Avant de poser le diagnostic de crise fébrile, il est important d'écarter une infection neuroméningée, un neuropaludisme, un abcès cérébral, une thrombophlébite suppurée et un syndrome hémolytique et urémique (SHU) par l'interrogatoire et l'examen clinique :

- notion de voyage récent en zone d'endémie palustre;
- syndrome méningé, syndrome encéphalique (trouble du comportement, trouble de la conscience);
- anomalie persistante de l'examen neuromoteur;
- convulsions survenant dans un contexte subaigu d'altération fébrile de l'état général.

### Contexte d'apyrexie

Cinq grands cadres nosologiques doivent être explorés par l'interrogatoire et l'examen clinique :

- causes traumatiques : accidentelle ou infligée (syndrome du bébé secoué);
- causes vasculaires (HTA, AVC);

- causes toxiques;
- causes métaboliques (dyscalcémie, dysnatrémie, hypoglycémie);
- causes tumorales.

Après 1 an, ces causes sont éliminées par l'interrogatoire et l'examen clinique :

- notion de traumatisme crânien dans les jours précédents;
- maladie chronique ou prise de traitements pouvant être compliquée de troubles ioniques;
- déficit neurologique d'emblée maximal et sans récupération post-critique évoquant un AVC ischémique ou hémorragique;
- anomalie de la courbe du PC, convulsion survenant dans un contexte d'altération de l'état général, signe d'HTIC évoquant une tumeur cérébrale.

La survenue d'une crise sans fièvre avant 1 an doit faire évoquer de manière systématique un hématome sous-dural non accidentel (bébé secoué), un trouble ionique et une hypoglycémie.

### Urgence écartée et notion de fièvre > 38 °C : crise fébrile

Ce sont les crises convulsives occasionnelles les plus fréquentes. Elles concernent 2 à 5 % des enfants, avec une fréquence majorée en cas d'antécédent familial.

Une crise fébrile est définie comme :

- une crise convulsive occasionnelle fébrile;
- survenant chez un nourrisson ou un enfant :
  - âgé de 3 mois à 5 ans, le plus souvent de 1 à 3 ans,
  - dont le développement psychomoteur est normal,
  - en dehors de toute atteinte (infectieuse ou non) du SNC.

Toute pathologie fébrile peut en être à l'origine, en particulier les infections virales du petit enfant (par exemple l'exanthème subit). La cause de la fièvre doit être recherchée comme devant toute fièvre de l'enfant, avec une attention particulière sur les signes d'infections cérébro-méningées. La crainte d'une méningite purulente ou d'une encéphalite révélée par une convulsion fébrile conduit à recommander, quel que soit le tableau clinique associé, de pratiquer systématiquement une ponction lombaire chez un nourrisson âgé de moins de 6 mois ou en cas de CF prolongée (> 15 minutes) focale ou avec un déficit focal post-critique. En l'absence de signe clinique de méningite (syndrome méningé, fontanelle bombée, trouble du tonus, fièvre mal tolérée) ou d'encéphalite (trouble du comportement, de la conscience) associé à la convulsion fébrile, la PL est toujours normale lorsque la CF est simple.

On distingue les CF simples et complexes (tableau 21.2).

La présence d'un seul critère des CF complexes permet de définir la crise fébrile comme complexe.

Ces critères sont utiles pour répondre aux 3 questions pratiques que posent les convulsions fébriles :

- Sont-elles révélatrices d'une infection cérébro-méningée ?
- Quel est le risque de récurrence ?
- Quel est le risque d'épilepsie ultérieure ?

Tableau 21.2 Caractéristiques comparées des crises fébriles (CF) simples et complexes.

Caractéristique	CF simples	CF complexes
Âge	1–5 ans	< 1 an
Durée	Brèves (< 15 minutes) 1 seul épisode sur 24 heures	Longues (≥ 15 minutes) > 1 épisode sur 24 heures
Type	Généralisées	À début localisé
Déficit post-critique	Non	Oui
Antécédents neurologiques	Non	Oui
Examen neurologique à 30 minutes post-critique	Normal	Anormal

### Facteurs de risque de faire une crise fébrile prolongée : quand prescrire un traitement de secours ?

- Première crise (donc non prédictible)
  - Avoir déjà eu une crise de plus de 10 minutes et avoir au moins 1 facteur de risque de récurrence
  - Âge de la première crise < 1 an
- N.B. Grande stabilité de la durée des CF lors de la récurrence lorsque la première a eu lieu avant 1 an.

### Facteurs de risque de débiter une épilepsie après une convulsion en contexte fébrile : quand adresser au neuropédiatre ?

- Trouble du neurodéveloppement (moteur, communication, global)
- Examen neurologique antérieurement anormal : déficit focal (hémiparésie)
- CF complexe (focale, prolongée sans cause occasionnelle retrouvée)

### Urgence écartée et apyrexie : crise occasionnelle ou épilepsie débutante ?

Il est souvent difficile de trancher entre ces 2 possibilités devant une première crise chez un enfant bien portant.

Dans ce cadre, un EEG est utile car il peut permettre, en association avec la description de la crise et l'étude du terrain, de poser un diagnostic de syndrome épileptique dès la première crise ou d'orienter vers une cause. En effet, contrairement à une idée largement répandue, il est possible de poser le diagnostic d'épilepsie débutante dès la première crise, dans certaines circonstances :

- première crise d'épilepsie dont la phénoménologie et le bilan évoquent un syndrome épileptique connu, par exemple épilepsie à pointes centro-temporales;