

## Hypotonie du nourrisson

P-Y Jeannet, Lausanne

L'hypotonie est un signe non spécifique fréquemment rencontré chez le nourrisson et le petit enfant. Elle peut être congénitale, acquise ou transitoire et se manifester dans des affections ne touchant pas obligatoirement le système nerveux ou musculaire. En effet tout nourrisson «malade» pourra être hypotone, quelle que soit la cause de sa maladie. Les causes neurologiques de l'hypotonie seront principalement abordées ici.

Malgré les progrès de l'imagerie et des techniques de diagnostic moléculaire, la démarche diagnostique initiale face à un nourrisson hypotone reste essentiellement basée sur une anamnèse et un examen détaillés. Comme souvent en neurologie, la répétition de l'examen clinique à deux moments différents peut être très informative.

Classiquement on distingue l'hypotonie d'origine centrale de l'hypotonie d'origine périphérique (figure 1). On entend par centrales, les pathologies touchant le cerveau, le cervelet ou la moelle épinière; elles représentent 66 à 88% des cas d'hypotonie du petit enfant<sup>1)</sup>. Les causes d'hypotonie centrale sont extrêmement nombreuses, il peut s'agir d'une malformation ou d'une lésion cérébrale, d'un syndrome dysmorphogénétique ou d'une maladie métabolique<sup>2)</sup>. Il faut garder à l'esprit que des affections centrales aboutissant à un tableau d'infirmité motrice cérébrale de type spastique, ataxique ou dyskinétique chez l'enfant plus grand peuvent se manifester transitoirement par une hypotonie dans les premiers mois de vie. L'hypotonie d'origine périphérique se voit dans des pathologies impliquant le motoneurone inférieur (atrophie musculaire spinale), les nerfs périphériques (neuropathies), la jonction neuro-musculaire (syndromes myasthéniques) et le muscle (les myopathies)<sup>3)</sup>. Il faut savoir que l'atteinte est parfois aussi bien centrale que périphérique comme dans certaines leucodystrophies.

### Éléments importants de l'anamnèse

Au cours de l'anamnèse on sera donc attentif aux éléments permettant de distinguer une hypotonie centrale d'une hypotonie périphérique. On recherchera des évé-

nements survenus pendant la grossesse ayant pu engendrer des lésions cérébrales chez le fœtus (traumatisme, infection maternelle...). Une diminution des mouvements foetaux, un polyhydramnios, une expulsion prolongée peuvent être des signes d'une atteinte neuromusculaire. Une extraction difficile associée à une faiblesse des muscles respiratoires peut entraîner une asphyxie néonatale et il n'est pas rare que l'hypotonie soit attribuée initialement à la mauvaise adaptation, retardant le diagnostic de l'atteinte neuromusculaire.

Chez le nourrisson un retard de développement cognitif, une épilepsie, une micro- ou macrocéphalie sont autant de signes qui orientent vers une atteinte centrale. Un retard moteur isolé ou des troubles de la déglutition par contre sont en faveur d'une atteinte périphérique. On n'oubliera pas que certaines affections non neurologiques (maladies héréditaires du collagène, hypothyroïdie...) peuvent s'accompagner d'une hypotonie et une revue des systèmes ainsi qu'un examen clinique complet s'imposent.

L'histoire familiale est bien évidemment d'une importance capitale puisque nombres de pathologies associée à une hypo-

tonie ont une origine génétique. D'autre part, la présence d'une hypotonie transitoire, d'évolution favorable, dans la fratrie sera un élément anamnestique important puisqu'il peut s'agir d'une variation de la norme<sup>4)</sup>. Ceci reste toutefois un diagnostic d'exclusion.

### L'examen clinique

Par définition, le tonus est l'état de tension du muscle en dehors de toute contraction volontaire. On distingue généralement:

- 1) *le tonus au repos* qui s'évalue surtout par une observation des postures de l'enfant: un nourrisson très hypotone gardera souvent ses membres en extension sur le plan du lit. L'extension des hanches donnant aux membres inférieurs une posture dite «en jambe de grenouille».
- 2) *le tonus passif* est la résistance à la mobilisation passive d'un membre autour d'une articulation (ex. flexion/extension du coude, du genou). Il peut être évalué en testant le «ballant»: on secoue doucement l'avant-bras ou la jambe en observant l'amplitude des mouvements de la main ou du pied.
- 3) *le tonus actif* est le tonus présent lors de mouvements contre gravité. Il s'évalue par le tiré assis, la suspension sous les aisselles et la suspension ventrale.

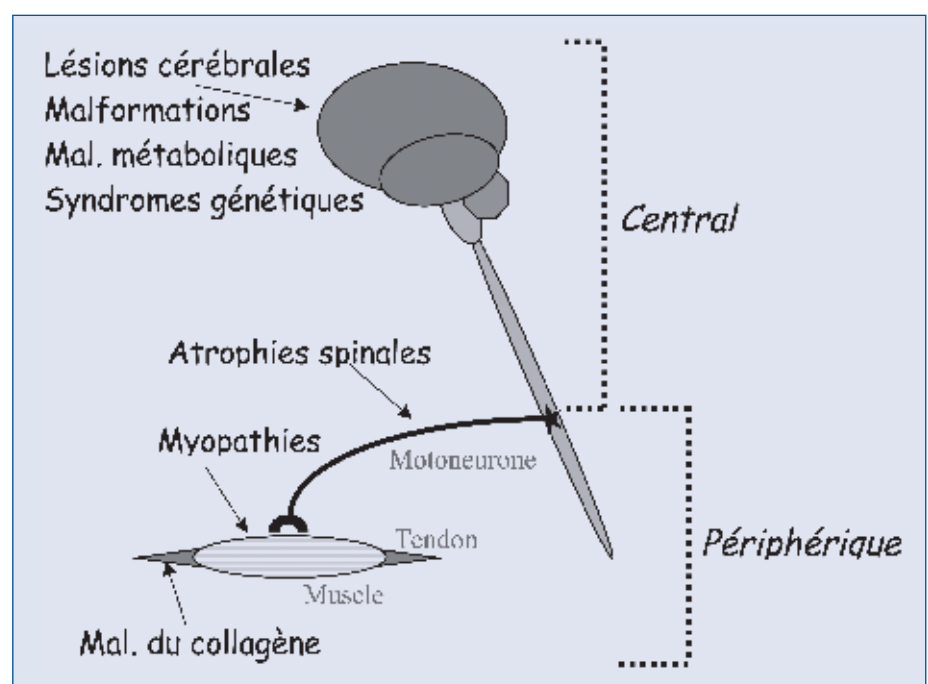


Figure 1: Exemples d'atteintes centrales et périphériques

Atteinte centrale	Atteinte périphérique
Hypotonie axiale > périphérique	Hypotonie axiale et périphérique
Force préservée	Faiblesse ou fatigabilité musculaire
ROT augmentés (ou normaux)	ROT diminués (ou normaux)
Signes dysmorphiques	Hypotrophie musculaire
Macro-microcéphalie	Problèmes alimentaires ou respiratoires néonataux
Troubles oculomoteurs	Développement cognitif normal
Epilepsie	
Retard global du développement	

Tableau 1: Quelques signes et symptômes accompagnant l'hypotonie faisant suspecter une atteinte centrale ou périphérique.

Ces distinctions sont utiles comme ligne conductrice pour la pratique de l'examen, mais ne permettent que rarement d'orienter le diagnostic différentiel.

Hypotonie, faiblesse et hyperlaxité (élasticité tendineuse) ne sont pas toujours facile à distinguer et peuvent coexister chez un même patient (figure 2). L'hyperlaxité se manifeste par une augmentation de l'amplitude d'un mouvement autour d'une articulation (diminution du tonus passif). Elle est présente chez 4 à 13 % de la population saine et est plus fréquente dans certaines ethnies mais peut être un signe d'appel de certaines maladies non neurologiques<sup>5</sup>. Elle est par contre typiquement associée à la faiblesse dans certaines myopathies (maladie d'Ullrich).

La faiblesse se manifeste chez le nourrisson le plus souvent par une diminution des mouvements contre gravité ou un retrait peu vigoureux d'un membre après stimulation douloureuse. Des difficultés de déglutition ou respiratoires sont parfois associées. Chez l'enfant plus grand, on évaluera la force lors de la manipulation d'objets un peu lourds, du passage du décubitus dorsal à la position assise sans l'aide des bras.

Un examen orthopédique est important, la présence de contractures des articulations chez un nouveau-né parle en faveur d'une diminution de l'amplitude des mouvements foetaux secondaires à une possible faiblesse musculaire.

L'hyperréflexie osteo-tendineuse oriente vers une atteinte centrale, tandis que l'hypo- ou l'aréflexie évoquent plutôt une atteinte neuro-musculaire, ceci n'est toutefois pas absolu.

Le tableau 1 énumère quelques signes et symptômes permettant de distinguer les atteintes centrales et périphériques.

## Investigations

Au vu du large diagnostic différentiel du nourrisson hypotone, il est difficile de résumer une conduite à tenir et les propositions d'algorithme ne font pas l'unanimité<sup>1</sup>. Le contexte clinique dictera toujours les premiers examens à effectuer, que l'on suspecte une origine centrale ou périphérique.

En cas de suspicion d'atteinte centrale, l'imagerie cérébrale ne sera demandée qu'après avoir formulé une hypothèse bien précise sur le type de lésion ou de malformation recherchée. En effet, une origine centrale ne signifie pas obligatoirement que l'anomalie sera visible à l'imagerie. Face à certains tableaux cliniques évocateurs, on recourra directement aux analyses de génétique moléculaire (ex: syndrome de Prader-Willi) ou à des analyses métaboliques. L'EEG, même en absence de convulsions, peut être contributif, certaines anomalies pouvant orienter vers une étiologie génétique ou métabolique.

Le choix des examens à effectuer en cas de suspicion d'atteinte périphérique n'est pas plus aisé. Si une myopathie est suspectée, on dosera les CK, mais ces derniers ne sont que rarement pathologiques dans les maladies musculaires se manifestant chez le nourrisson. En d'autres termes une valeur normale des CK n'exclut pas une pathologie musculaire. Face à une hypotonie d'apparition récente, chez un nourrisson avec une faiblesse musculaire et une aréflexie, on recherchera une maladie de Wernig-Hoffman (atrophie spinale de type 1) directement par analyse moléculaire du gène SMN. L'examen des vitesses de conduction nerveuse et l'EMG sont techniquement difficile chez l'enfant en bas âge et ne sont déterminants que dans de rares situations (neuropathies congénitales

par exemple). La biopsie musculaire est l'examen de choix si on suspecte une myopathie, les progrès diagnostiques dans ce domaine sont considérables et l'histologie permet souvent d'orienter l'analyse de génétique moléculaire.

Il n'est pas rare qu'aucune cause ne soit trouvée malgré un bilan extensif, toutefois l'évolution permet occasionnellement d'orienter le diagnostic.

Face à une hypotonie légère, associée à un retard moteur isolé peu important, une attitude expectative pendant quelques mois peut-être justifiée. Un avis neuropédiatrique est indiqué en cas de persistance des symptômes ou face à d'autres signes neurologiques.

## Qu'en est-il de l'hypotonie bénigne du nourrisson?

Cette entité initialement décrite dans les années 1950 est de plus en plus remise en question, certains auteurs nient même son existence dans l'idée que ce diagnostic était trop souvent retenu chez des patients atteints de myopathies congénitales peu sévères non reconnues<sup>6</sup>. Dans la pratique cependant, on trouve des patients ayant présentés une hypotonie parfois sévère, souvent associée à un retard moteur isolé évoluant favorablement sans qu'un diagnostic étiologique précis n'ait pu être posé malgré des investigations approfondies. On serait alors tenté d'évoquer rétrospectivement et par exclusion, le diagnostic d'hypotonie bénigne du nourrisson. La problématique de cette entité controversée est parfois contournée, sans être résolue, en créant de nouvelles appellations telle que «hypotonie congénitale avec issue favorable»<sup>7</sup>.

Il y a peu d'études sur le suivi de ces enfants. Certaines mettent en évidence une association avec une hyperlaxité ligamen-

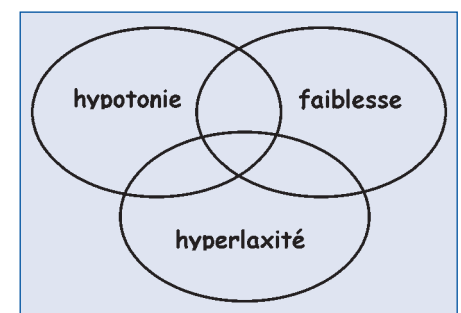


Figure 2: Hypotonie, faiblesse et hyperlaxité ligamentaire ne sont pas toujours facile à distinguer et peuvent coexister

taire familiale ou une anamnèse familiale d'hypotonie congénitale<sup>7)</sup>.

**Conclusion**

L'hypotonie du petit enfant est un signe fréquent et associé à des pathologies très diverses d'origine centrale ou neuromusculaire. Le contexte clinique dictera si un bilan doit être effectué et lequel. Une attitude expectative peut-être justifiée dans des situations où l'hypotonie est modérée et associée à un retard moteur isolé peu important.

**Références**

- 1) Paro-Panjan D, Neubauer D. Congenital hypotonia: is there an algorithm? J Child Neurol 2004 Jun; 19(6): 439-42.
- 2) Prasad AN, Prasad C. The floppy infant: contribution of genetic and metabolic disorders. Brain Dev. 2003 Oct; 25(7): 457-76.
- 3) Johnston HM. The floppy weak infant revisited. Brain Dev. 2003 Apr; 25(3): 155-8.
- 4) Deonna T. Variations dans les premiers stades du développement moteur. Méd et Hyg 1986; 44, 2861-7.
- 5) Everman DB, Robin NH. Hypermobility syndrome. Pediatr Rev. 1998 Apr; 19(4): 111-7.
- 6) Thompson CE. Benign congenital hypotonia is not a diagnosis. Dev Med Child Neurol. 2002 Apr; 44(4): 283-4.
- 7) Carboni et al. Congenital hypotonia with favorable outcome. Pediatr Neurol 2002;26:383-386.

**Correspondance:**

Dr P.-Y. Jeannet  
 Médecin associé, MER  
 Unité de Neuropédiatrie  
 CHUV  
 1011 Lausanne  
[pierre-yves.jeannet@chuv.ch](mailto:pierre-yves.jeannet@chuv.ch)

# Der hypotone Säugling

P.-Y. Jeannet, Lausanne

Übersetzung: R. Schlaepfer, La Chaux-de-Fonds

Die Hypotonie ist ein beim Säugling und Kleinkind häufig angetroffenes, unspezifisches Symptom. Sie kann angeboren, erworben oder transitorisch sein und kann bei Krankheiten auftreten, die nicht unbedingt das Nervensystem oder die Muskulatur betreffen. Jeder «kranke» Säugling kann hypoton sein, um welche Krankheit es sich auch immer handle. Es werden hier die hauptsächlichsten neurologischen Ursachen einer Hypotonie abgehandelt.

Trotz den Fortschritten der Bildgebung und der molekularen Diagnostik, beruht das initiale diagnostische Vorgehen beim hypotonen Säugling grundsätzlich auf einer detaillierten Anamnese und der klinischen Untersuchung. Wie dies in der Neurologie oft der Fall ist, kann die Wiederholung der klinischen Untersuchung zu verschiedenen Zeitpunkten sehr informativ sein.

Klassischerweise unterscheiden wir die Hypotonie zentralen Ursprungs von der peripheren Hypotonie (Abb. 1). Als zentral werden Störungen betrachtet, welche das Gehirn, das Kleinhirn und das Rückenmark betreffen; sie stellen 66 bis 88% der Hypotoniefälle des Kleinkindes dar<sup>1)</sup>. Die Ursachen

einer zentralen Hypotonie sind äusserst vielfältig und reichen von einer Hirnmissbildung oder -läsion bis hin zu dysmorphogenetischen und metabolischen Krankheiten<sup>2)</sup>. Es muss in Erinnerung behalten werden, dass zentralnervöse Krankheiten, welche sich beim älteren Kind zum klinischen Bild einer Cerebralparese vom spastischen, ataktischen oder dyskinetischen Typ entwickeln, sich während der ersten Lebensmonate vorübergehend als Hypotonie äussern können.

Die Hypotonie peripheren Ursprungs wird bei Pathologien des unteren Motoneurons (spinale Muskelatrophie), der peripheren Nerven (Neuropathien), der neuromuskulären Verbindung (myasthenische Syndrome) und des Muskels (Myopathien) angetroffen<sup>3)</sup>. Es können manchmal zentrale und periphere Strukturen gleichzeitig befallen sein, bei gewissen Leukodystrophien.

**Wichtige anamnestische Elemente**

Beim Aufnehmen der Anamnese wird man also besonders auf Angaben achten, wel-

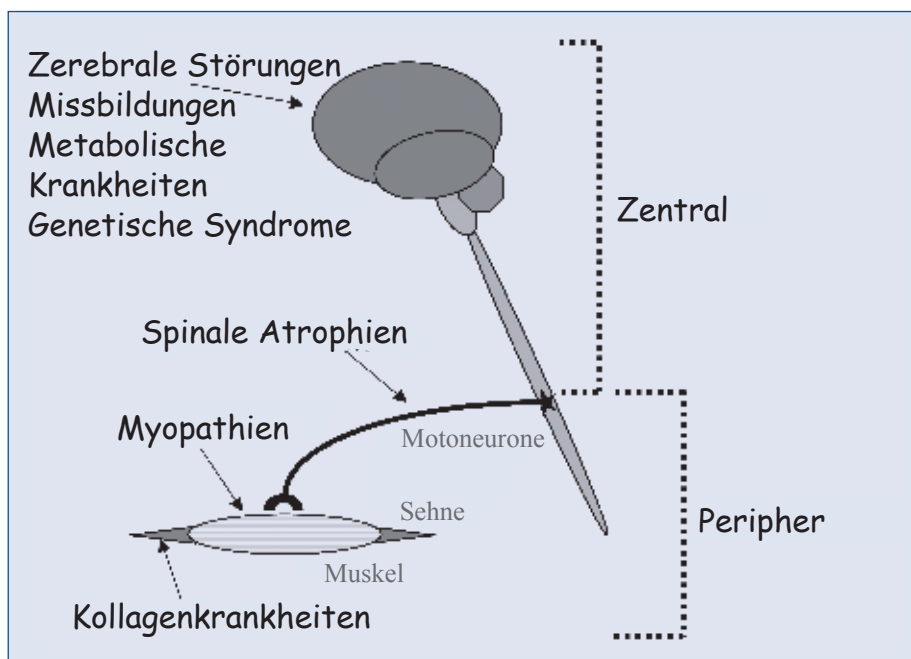


Abbildung 1: Beispiele zentraler und peripherer Störungen