

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Hémiplégie alternante de l'enfance

Définition :

L'hémiplégie alternante de l'enfance est une maladie neurologique rare (~1/1 000 000) caractérisée par des épisodes d'hémiplégie transitoires affectant, en alternance, chacun des deux hémicorps, des accès dystoniques, des mouvements oculaires anormaux, des crises d'épilepsie et des manifestations paroxystiques du système nerveux autonome.

La maladie débute le plus souvent avant l'âge de 18 mois mais reste présente à l'âge adulte.

On distingue **plusieurs formes** :

- Crise d'hémi-parésie, hémiplégie, hémidystonie, formes mixtes ;
- Crises de paralysie bilatérale avec troubles de la déglutition, troubles du système autonome (par exemple troubles du rythme cardiaque, pâleur) ;
- Crises d'épilepsie ;
- Etat de mal épileptique.

Il existe **d'autres manifestations paroxystiques** : crises dystoniques, mouvements oculaires anormaux (nyctagmus paroxystique souvent monoculaire), accès de dysfonctionnement du système autonome, crises d'épilepsie. Ces paroxysmes surviennent de façon simultanée ou non avec les accès hémiplégiants.

Entre les accès paroxystiques, l'examen neurologique est anormal avec des signes d'ataxie, des mouvements anormaux d'allure choréo-athétosique. La majorité des enfants présente un retard global du développement, de degré variable, pouvant aller jusqu'à un polyhandicap.

La disparition des symptômes paroxystiques pendant le sommeil est l'une des caractéristiques de la maladie.

Plusieurs facteurs peuvent favoriser le déclenchement d'un accès paroxystique : stress, excitation, lumière du soleil, lumières fluorescentes, bains à la mer ou à la piscine, variations de température, aliments...

En France, près de la moitié des patients atteints ont plus de 18 ans et sont de jeunes adultes.

L'évolution de la maladie fait que leur prise en charge en urgence adulte est aussi probable que durant l'enfance. La prise en charge de ces jeunes adultes est semblable, avec une adaptation thérapeutique (poids, âge...).

L'hémiplégie alternante de l'enfance est associée à des mutations du gène *ATP1A3* pour la majorité des patients mais il est également décrit des mutations des gènes *CACNA1A*, *ATP1A2*, *SCN1A*, *SLC2A1* et récemment du gène *ADCY5*.

Pour en savoir plus :

Recommandations :

- <http://www.iahcrc.net>
- <http://www.enrah.net>
- <https://www.afha.org/la-maladie/symptômes/les-principaux-critères/>

Orphanet

- Fiche Maladie : www.orpha.net

Sommaire	
<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanisme</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Mécanismes

Maladie neurologique très rare (~1/1 000 000), liée à des mutations géniques ; Caractérisée par des épisodes transitoires d'hémiplégie affectant en alternance chaque hémicorps, des accès dystoniques, des mouvements oculaires anormaux, des crises d'épilepsie et des manifestations paroxystiques du système nerveux autonome ; Ces manifestations disparaissent pendant le sommeil.

Risques particuliers en urgence

Risque de troubles du système nerveux végétatif en particulier troubles respiratoires, bradycardie, tachycardie...
Complications d'une convulsion prolongée.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Traitement chronique non systématique et peu efficace ;
La Flunarizine a, parfois un effet positif, sur la fréquence, la durée ou l'intensité des accès hémiplégiques.

Pièges

Maladie qui débute le plus souvent avant l'âge de 18 mois mais reste présente à l'âge adulte ;
Diagnostic différentiel difficile sur les seuls éléments cliniques, notamment en raison de la présence parfois simultanée d'accès dystoniques et épileptiques.

Particularité de la prise en charge médicale préhospitalière

Prise en charge symptomatique ;
Si besoin, benzodiazépines : diazépam, midazolam, clonazépam... ;
Eviter l'administration de phénytoïne pour le traitement d'un état de mal convulsif ;
Eviter le froid et les stimuli sonores et visuels.

En savoir plus

Centre national de référence : service d'Epileptologie clinique, des Troubles du sommeil et de Neurologie fonctionnelle pédiatrique, hôpital Femme Mère Enfant, CHU de Lyon, tél. : 04 27 85 60 58.

Fiches Orphanet Urgences : www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les situations d'urgence chez un enfant atteint d'une hémiplégie alternante sont :

▶ Situation d'urgence 1 :

- Reconnaître et prendre en charge une première crise d'hémiplégie alternante de l'enfant, d'hémidystonie, de paralysie bilatérale.

▶ Situation d'urgence 2 :

- Prendre en charge un épisode d'hémiplégie bilatérale prolongée chez un enfant ou un adulte dont le diagnostic est connu.

▶ Situation d'urgence 3 :

- Reconnaître et faire la différence entre une crise d'épilepsie et une crise d'hémiplégie, d'hémidystonie (ou mixte hémiplégie-dystonie).

▶ Situation d'urgence 4 :

- Prendre en charge un état de mal épileptique dans le cadre d'une hémiplégie alternante de l'enfant.

Recommandations en urgence

▶ Recommandations générales

- Fournir un environnement calme avec diminution des stimulations externes : bruit, froid, lumière.
- Laisser l'enfant ou l'adulte dormir de manière spontanée ou prescrire des médicaments (benzodiazépines).
- Monitorer les constantes vitales : risque de troubles du système autonome (troubles respiratoires, bradycardie, tachycardie, pâleur, vomissements, mydriase...) tout en évitant les alarmes sonores.

► **Situation d'urgence 1 : reconnaître et prendre en charge une première crise d'hémiplégie, d'hémidystonie, de paralysie bilatérale**

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- hémiplégie flasque, transitoire, récidivante, sans signes pyramidaux, le plus souvent sans participation de la face ;
- rechercher par l'interrogatoire de la famille ce symptôme, qui peut concerner l'un ou l'autre hémicorps, la survenue d'accès dystoniques ;
- rechercher :
 - des mouvements oculaires anormaux : nystagmus unilatéral, très caractéristique, surtout chez l'enfant jeune ;
 - un décalage des acquisitions psychomotrices.

■ **Evaluer la gravité initiale :**

- vérifier qu'il n'y ait pas de mise en jeu du système autonome, et que l'enfant est stable sur le plan cardio-respiratoire ;
- intérêt d'un examen par un neuropédiatre (si possible).

■ **Explorations en urgence :**

- bilan standard : NFS, plaquettes, ionogramme ;
- imagerie : IRM cérébrale (peut être différée et demandée, de préférence, après l'examen par un neuropédiatre) ;
- électrocardiogramme (ECG) ;
- électroencéphalogramme (EEG) durant l'épisode (si possible).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ **Monitoring :**

- éviter si possible les nuisances sonores excessives du scope.

■ **Mesures symptomatiques :**

- lutte contre le refroidissement ;
- isolement sonore et visuel ;

- essayer de provoquer un sommeil par administration de benzodiazépines en traitement d'urgence comme le diazépam (0,5 mg/kg intrarectal), le midazolam buccal (buccolam à dose adaptée), le clonazepam (0,02 mg/kg IV) ou même la mélatonine per os (2 mg avant un an, 5 mg avant 3 ans, 10 mg après 3 ans).

■ **Pas de traitement spécifique**

- la majorité des médicaments utilisés pour le traitement de l'hémiplégie alternante ne donne pas de résultats satisfaisants ;
- la Flunarizine (hors AMM), inhibiteur calcique, à la posologie de 5 à 10 mg par jour comme traitement de fond, parfois utilisée en association avec les benzodiazépines, permettrait de diminuer l'intensité et la durée des épisodes paroxystiques ;
- pas d'indication pour une mise en place en urgence ;
- réservé - avis d'un neuropédiatre.

► **Situation d'urgence 2 : prendre en charge un épisode d'hémiplégie bilatérale prolongée chez un enfant ou un adulte dont le diagnostic est connu**

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- enfant qui présente une incapacité à mobiliser les quatre membres, avec une participation de la sphère oro-alimentaire (incapacité d'avaler, même sa salive, incapacité de parler) tout en étant conscient et capable de suivre des yeux.

■ **Evaluer la gravité initiale :**

- troubles du système autonome (troubles respiratoires, bradycardie ou tachycardie, pâleur, vomissements, mydriase...).

■ **Explorations en urgence :**

- ECG (trouble du rythme cardiaque) ;
- bilan standard : NFS, plaquettes, ionogramme ;
- si dyspnée ou fièvre : radiographie du poumon (pneumonie d'inhalation) ;
- EEG en cas d'épisode prolongé, d'une durée supérieure aux accès habituels, surtout si un état de mal épileptique non-convulsif est suspecté ;

- s'il s'agit d'un accès de durée habituelle, privilégier la mise au calme sous surveillance plutôt que la répétition des investigations ;
- IRM : pas d'indication, surtout si diagnostic connu.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ **Monitoring :**

- si possible en évitant les nuisances sonores excessives du scope.

■ **Mesures symptomatiques :**

- isolement sonore et visuel ;
- essayer de provoquer un sommeil par administration de benzodiazépines en traitement d'urgence comme le diazépam (0,5 mg/kg intrarectal), le midazolam buccal (buccolam à dose adaptée), le clonazepam (0,02 mg/kg IV) ou même la mélatonine per os (2 mg avant 1 an, 5 mg avant 3 ans, 10 mg après 3 ans) ;
- traitement spécifique : éventuellement ajustement du traitement antiépileptique après discussion avec l'équipe référente.

▶ **Situation d'urgence 3 : reconnaître et faire la différence entre une crise d'épilepsie et une crise d'hémiplégie, d'hémidystonie (ou mixte : hémiplégie-dystonie) chez un enfant ou adulte dont le diagnostic est connu.**

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- le diagnostic différentiel peut être très difficile à faire sur les seuls éléments cliniques ;
- les parents sont souvent capables de faire la différence (manifestations différentes des accès habituels de l'enfant) ;
- en cas de doute, profiter de la présence aux urgences pour filmer le patient, cette information pouvant être précieuse pour un diagnostic de certitude a posteriori (information-consentement des parents) ;
- si possible EEG pendant l'accès paroxystique.
Inutile de le faire en urgence (ou même hors urgence), une fois l'accès paroxystique terminé.

▪ **Evaluer la gravité initiale :**

- surveiller les fonctions vitales ;
- rechercher les signes pouvant évoquer un état de mal.

▪ **Explorations en urgence :**

- rechercher un état fébrile, une infection (enfants souvent polyhandicapés et fragiles) ;
- NFS, CRP ou procalcitonine (PCT) ;
- radiographie de thorax ;
- bandelette urinaire ;
- ionogramme (déshydratation) ;
- dextro, glycémie ;
- bilan phosphocalcique.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- scope, SpO₂.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- oxygène ;
- voie veineuse (sérum glucosé selon ionogramme) ;
- lutte contre l'hypothermie ;
- laisser l'enfant à jeun.

▪ **Pas de traitement spécifique**

- benzodiazépines ;
- prise en charge d'un éventuel état de mal épileptique.

► **Situation d'urgence 4 : prendre en charge un état de mal épileptique dans le cadre d'une hémiplégie alternante de l'enfant**

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ **Eléments cliniques du diagnostic :**

- signes cliniques d'une crise d'épilepsie prolongée chez un nourrisson, enfant ou adulte ;
- les parents peuvent parfois faire la différence entre les épisodes hémiplégiques-dystoniques habituels, les crises d'épilepsie habituelles de courte durée et un état de mal épileptique.

■ **Evaluer la gravité initiale :**

- se référer au protocole habituel « état de mal » du service d'accueil des urgences hospitalières ;
- évaluation de la stabilité sur le plan cardiorespiratoire - désaturation, troubles du rythme cardiaque ;
- chercher une cause occasionnelle : fièvre, traumatisme, prise de toxiques... un facteur déclenchant : fièvre, modification récente du traitement de fond ou mauvaise compliance... souvent liés.

■ **Explorations en urgence :**

- protocole habituel : suspicion d'état de mal épileptique.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ **Monitoring :**

- scope, SpO2 (même si la crise a cessé), O2 et Ballon autoremplisseur à valve unidirectionnelle (BAVU) d'urgence à proximité ;
- faire particulièrement attention à une mise en jeu du fonctionnement cardiovasculaire (signes d'épuisement cardiovasculaire : bradycardie, troubles circulatoires, syncope, dyspnée, œdèmes).

■ **Mesures symptomatiques :**

- évaluation rapide des détresses vitales ABCD :
 - A/B (Airway/Breathing) : signes de détresse respiratoire (cyanose, dyspnée obstructive) ;
 - C (Circulation) : signes de choc, TA, FC, marbrures ;
 - D (Déficit neurologique) : coma (déterminer le GCS / Glasgow Coma Score), convulsion ;
 - O (Orientation) : déchoquage ou lit d'observation.

- installation de l'enfant :
 - libération des voies aériennes : aspiration, Guedel si besoin, position latérale de sécurité (PLS), O₂ ;
 - prise de constantes : Dextro, T°, TA, FC, FR, score de Glasgow ;
 - mise en place d'une voie veineuse ;
 - laisser l'enfant à jeun ;
 - lutte contre le refroidissement ;
 - isolement sonore et visuel.

■ **Pas de traitement spécifique**

- administrer des traitements spécifiques pour des états de mal pédiatriques, suivant le protocole habituel ;

Orientation

► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

■ Où transporter ?

- CHU ou CH avec réanimation (pédiatrique) ou USI et si possible avec un service de Neurologie (neuropédiatrie).

■ Comment transporter ?

- précautions usuelles ;
- patient allongé, environnement calme, scope, sécurisation des voies aériennes, O₂, voie veineuse ;
- lutte contre le refroidissement.

■ Quand transporter ?

- crise très prolongée, avec diagnostic différentiel incertain, compromettant l'alimentation, l'hydratation, état hémodynamique non stable.

► Orientation au décours des urgences hospitalières

■ Où transporter ?

- en réanimation.

■ Comment transporter ?

- sous scope, sous oxygène et Ballon autoremplisseur à valve unidirectionnelle (BAVU) à proximité.

■ Quand transporter ?

- épisode difficile à maîtriser ;
- en cas d'incertitude diagnostique sur la nature de l'accès paroxystique.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- en l'absence de recommandations formelles, et en tenant compte du contexte cardiologique particulier, éviter si possible l'administration de la phénytoïne pour le traitement d'un état de mal.

Précautions anesthésiques

- précautions standard avec maintien de l'homéostasie, lutte contre la douleur, lutte contre l'hypothermie.

Mesures complémentaires en hospitalisation :

Information éducation thérapeutique des parents.

Présence des parents : l'hémiplégie alternante de l'enfant étant une maladie très rare, elle est souvent méconnue. La particularité de cette maladie est l'existence de « crises » diverses ayant parfois des facteurs déclenchants (stress, émotion, déficit de sommeil, bruit). A ce titre, la présence des parents, qui ont appris au quotidien à limiter/détecter/apaiser ces crises, est souhaitable (y compris en dehors des horaires définis pour les visites) pour le confort du patient et peut apporter une aide précieuse au personnel soignant dans l'évaluation des crises et du comportement du patient, en particulier lorsque celui-ci est « non communicant ».

Utilisation de vidéos : la prise en compte par le personnel médical des vidéos des parents présentant les différentes crises habituelles (hémiplégie, dystonie) peut permettre aux professionnels de mieux évaluer la nature des accès post-phase critique et à mieux reconnaître le retour à « l'état basique habituel ».

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le Centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (cf. numéros).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

- risque de transmission de la maladie : il n'y a pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes ou de tissus ;
- risque particulier lié à la maladie ou au traitement : chez le très jeune enfant, le traitement antiépileptique peut avoir altéré la fonction hépatique et devra être signalé aux équipes de greffes ;
- don d'organes : à discuter en fonction de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis. Pour le cœur, il est décrit des anomalies génétiques du muscle cardiaque, responsables d'asystolies nécessitant la mise en place d'un pacemaker. Compte tenu de la pénurie d'organes pédiatriques, cet organe devra être proposé aux équipes, en leur signalant ce risque et la nécessité d'appareillage au moment de la transplantation ;
- don de tissus : pas de contre-indication ; sous réserve d'une évaluation individuelle, les dons de tissus (cornée, vaisseaux, valves, peau, os...) sont possibles.

Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (ABM) - Numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Centre / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Numéros en cas d'urgence

**Service d'Epileptologie clinique, Troubles du sommeil
et de Neurologie fonctionnelle pédiatrique**

Eleni PANAGIOTAKAKI, Clara MILLERET, Alexis ARZIMANOGLOU*

(*) Scientific coordinator, IAHCRC-FR Consortium

<http://www.iahcrc.net/consortium/members.html>

Hôpital Femme Mère Enfant, hospices civils de Lyon,

Tél. : 04 27 85 60 58

Filière de Santé maladies rares du système nerveux central

Brain team

www.chu-angers.fr



Ressources documentaires

- **M. Bourgeois, J. Aicardi, F. Goutieres. Alternating hemiplegia of childhood. *J Pediatr*, 122 (1993), pp. 673–679.**
- **M.T. Sweney, K. Silver, M. Gerard-Blanluet, et al. Alternating hemiplegia of childhood: early characteristics and evolution of a neurodevelopmental syndrome. *Pediatrics*, 123 (2009), pp. e534–e541.**
- **E. Panagiotakaki, G. Gobbi, B. Neville, et al. Evidence of a non-progressive course of alternating hemiplegia of childhood: study of a large cohort of children and adults. *Brain*, 133 (2010), pp. 3598–3610.**
- **Panagiotakaki E et al. Clinical profile of patients with ATP1A3 mutations in alternating hemiplegia of childhood-a study of 155 patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2015;10:123.**
- **Masoud M, Prange L, Wuchich J, Hunanyan A, Mikati MA. Diagnosis and Treatment of Alternating Hemiplegia of Childhood. *Curr Treat Options Neurol*. 2017;19(2):8.**

Ces recommandations ont été élaborées par :

Docteur Eleni PANAGIOTAKAKI, Docteur Clara MILLERET,

Professeur Alexis ARZIMANOGLU *

Service d'Epileptologie clinique, des Troubles du sommeil et de Neurologie fonctionnelle pédiatrique - hôpital Femme Mère Enfant, hospices civils de Lyon,

(*) Scientific Coordinator, IAHCRC-FR Consortium

<http://www.iahcrc.net/consortium/members.html>

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03.

- **Docteur Olivier Ganansia** : commission des référentiels de la SFMU - chef de service des Urgences - Groupe hospitalier Paris Saint-Joseph - 75014 Paris.

- **Professeur Luigi Titomaliò** : chef de service Urgences pédiatriques - Hôpital Robert-Debré, 48, bd Sérurier - 75019 Paris.

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - Hôpital Louis-Mourier 92700 - Colombes.

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Docteurs Olivier Huot - Docteur Francine Meckert : service de Régulation et d'Appui de l'Agence de biomédecine (ABM)

Association de malades : "Association française d'hémiplégie alternante" (AFHA).

M. Dominique PONCELIN.

www.afha.org

Date de réalisation : 05/07/2017