

# L'IMAGE DU MOIS

## HYDROCÉPHALIE SÉVÈRE CHEZ UN ENFANT AVEC DYSTROPHIE MYOTONIQUE CONGÉNITALE

DAHALANI S (1), DEMONCEAU N (1), MULDER A (1), MATON P (1), HENROTEAUX A (2), THIMMESCH M (1)

**RÉSUMÉ :** Un jeune patient atteint de dystrophie myotonique congénitale, ou maladie de Steinert, présente, à l'âge de 4 mois et demi, un décrochage de son périmètre crânien et des signes d'hypertension intracrânienne. Le bilan radiologique révèle une hydrocéphalie majeure. L'enfant évolue favorablement après dérivation ventriculopéritonéale. Alors que la ventriculomégalie est fréquente lors d'une dystrophie myotonique congénitale, l'hydrocéphalie avec signes d'hypertension intracrânienne est rare, d'où la nécessité d'un suivi régulier du périmètre crânien.

**MOTS-CLÉS :** *Dystrophie myotonique congénitale - Maladie de Steinert - Hydrocéphalie - Hypertension intracrânienne*

### SEVERE HYDROCEPHALUS IN A CHILD WITH CONGENITAL MYOTONIC DYSTROPHY X

**SUMMARY :** A young patient with congenital myotonic dystrophy, or Steinert's disease, presented at the age of 4.5 months with an increase of his head circumference and signs of intracranial hypertension. The results of the radiological exams reveal a major hydrocephalus. The patient condition evolved favourably after ventriculoperitoneal bypass. While ventriculomegaly is common in congenital myotonic dystrophy, hydrocephalus with signs of intracranial hypertension is rare, hence the need of regular monitoring of head circumference.

**KEYWORDS :** *Congenital myotonic dystrophy - Steinert disease - Hydrocephalus - Intracranial hypertension*

### INTRODUCTION

Lors d'une forme congénitale de la dystrophie myotonique de type 1, la ventriculomégalie est fréquente, mais l'hydrocéphalie avec signes d'hypertension intracrânienne (HTIC) est rarement décrite dans la littérature.

### CAS CLINIQUE

Le patient naît à 34 semaines 6/7 par césarienne en urgences pour une diminution des mouvements fœtaux, un polyhydramnios et des épisodes de bradycardie. Il développe rapidement une détresse respiratoire nécessitant une ventilation invasive. L'examen clinique initial met en évidence une hypotonie axiale majeure, des traits dysmorphiques (macrocéphalie, menton pointu), des pieds bots et très peu de mouvements spontanés. Rapidement, une pathologie neuromusculaire est suspectée. Le bilan génétique confirme une dystrophie myotonique de type 1 (maladie de Steinert).

Sur le plan respiratoire, il est intubé durant 10 jours, puis traité par une ventilation non invasive. Le patient garde ensuite une BiPAP nocturne au domicile. Sur le plan digestif, il présente de nombreuses fausses routes et des

**Figure 1.** Scanner cérébral, fenêtre tissus mous, coupe transversale, enfant âgé de 4 mois 1/2 : hydrocéphalie avec ventriculomégalie majeure.



difficultés alimentaires justifiant une alimentation entérale par sonde nasogastrique, puis par gastrostomie. D'un point de vue neurologique, il présente une hypotonie majeure. L'échographie cérébrale néonatale met en évidence une ventriculomégalie discrètement évolutive sans signe d'HTIC. Il rentre à domicile à l'âge de 3 mois et demi.

Un mois plus tard, soit à l'âge de 4 mois et demi, lors d'une consultation de suivi, l'examen clinique révèle un décrochage important du périmètre crânien, une fontanelle bombante et un regard en soleil couchant. Le scanner cérébral confirme le diagnostic d'une hydrocéphalie quadrivertriculaire majeure (Figure 1). Une dérivation ventriculopéritonéale est mise en place

(1) Service de Pédiatrie, CHC Clinique du MontLégia, Liège, Belgique.  
(2) Service de Neurochirurgie, CHC Clinique du MontLégia, Liège, Belgique.

en urgence, suivie d'une amélioration clinique rapide de l'enfant. L'échographie de la moelle dorso-lombaire ne montre pas de moelle attaquée ou d'hydromyélie.

À 6 mois, notre patient a retrouvé son état clinique neurologique habituel et la courbe du périmètre crânien continue à s'infléchir. La ventilation non invasive par BiPAP nocturne est sevrée à 7 mois. L'alimentation est administrée par voie orale en journée et par gastrostomie la nuit. L'IRM cérébrale réalisée à 8 mois et demi ne montre pas de cause obstructive à l'hydrocéphalie, ni d'anomalie malformative de la fosse postérieure et montre, par contre, une nette régression de l'hydrocéphalie.

## DISCUSSION

La dystrophie myotonique de type 1, également appelée maladie de Steinert, est une maladie génétique à transmission autosomique dominante, liée à une mutation du gène de la protéine DMPK (amplification d'un triplet CTG au sein de la région non codante du gène). Il existe une corrélation entre le nombre de triplets et l'expression de la maladie : la forme congénitale, plus sévère, présente un nombre de triplets plus élevé (1). La transmission se fait avec un phénomène d'anticipation : les allèles du gène DMPK, contenant un nombre élevé de triplets CTG, sont instables. Il en résulte une amplification du nombre de triplets de génération en génération et, parallèlement à cela, une péjoration de l'expression clinique de la pathologie (2). Les manifestations cliniques sont multi-systémiques (musculosquelettiques, cardiaques, respiratoires, digestives, endocriniennes, oculaires,...) et l'on décrit les formes congénitale, infantile, juvénile ou tardive bénigne en fonction de l'âge de l'apparition des premiers symptômes.

Dans la forme congénitale, la présentation clinique montre une hypotonie profonde sans myotonie (telle que présente dans les formes juvénile ou adulte). Il en résulte des difficultés alimentaires et une insuffisance respiratoire, principale cause de mortalité néonatale, selon Zapata-Aldana et coll., avec 16 % de mortalité néonatale, dont 67 % sur insuffisance respiratoire (3).

La découverte d'une ventriculomégalie n'est pas rare dans le cadre de la maladie de Steinert congénitale (4). Cette ventriculomégalie est parfois déjà visualisée durant la grossesse, ou s'installe plus tardivement. Par contre, la littérature ne rapporte que de rares cas de patients

ayant développé une hydrocéphalie avec signes d'HTIC, nécessitant une dérivation ventriculo-péritonéale. Une revue de la littérature de Mutchnick et coll. se penche sur la question : sur 104 cas de dystrophie myotonique de type 1 avec ventriculomégalie étudiés, seuls 5 patients ont dû bénéficier d'une dérivation ventriculo-péritonéale. À ce jour, les mécanismes physiopathologiques retenus sont les hydrocéphalies obstructives, les hydrocéphalies secondaires à des hémorragies ventriculaires, ou encore un défaut de résorption arachnoïdienne lié à une anomalie membranaire des cellules arachnoïdiennes chez les patients atteints (5, 6).

## CONCLUSION

Les patients atteints d'une dystrophie myotonique de type 1 congénitale développent, dans de rares cas, une hydrocéphalie avec signes d'HTIC. Cette hydrocéphalie est parfois difficile à diagnostiquer étant donné la ventriculomégalie très fréquemment associée. Chaque patient justifie donc un suivi rapproché du périmètre crânien et un examen clinique neurologique régulier à la recherche de signes d'HTIC.

## BIBLIOGRAPHIE

1. Turner C, Hilton-Jones D. Myotonic dystrophy : diagnosis, management and new therapies. *Curr Opin Neurol* 2014;**27**:599.
2. Finsterer J, Rudnik-Schöneborn S. Myotonic dystrophies: clinical presentation, pathogenesis, diagnostics and therapy. *Fortschr Neurol Psychiatr* 2015;**83**:9-17.
3. Zapata-Aldana E, Ceballos-Sáenz D, Hicks R, et al. Prenatal, neonatal, and early childhood features in congenital myotonic dystrophy. *J Neuromuscul Dis* 2018;**5**:331-40.
4. Di Costanzo A, Di Salle F, Santoro L, et al. Brain MRI features of congenital- and adult-form myotonic dystrophy type 1: case-control study. *Neuromuscul Disord* 2002;**12**:476-83.
5. Mutchnick IS, Thatikunta MA, Gump WC, et al. Congenital myotonic dystrophy: ventriculomegaly and shunt considerations for the pediatric neurosurgeon. *Childs Nerv Syst* 2016;**32**:609-16.
6. Wang J, Liu M, Shang W, et al. Myotonic dystrophy type 1 accompanied with normal pressure hydrocephalus : a case report and literature review. *BMC Neurol* 2020;**20**:53.

Les demandes de tirés à part doivent être adressées au Dr M. Thimmesch, Service de Pédiatrie, CHC Clinique du Mont-Légia, Liège, Belgique.  
Email : [Matthieu.thimmesch@chc.be](mailto:Matthieu.thimmesch@chc.be)