



Cas Clinique

Locked-In-Syndrome Révélant une Tumeur du Tronc Cérébral chez une Fillette de 10 Ans

Locked-In-Syndrome revealing a brain stem tumor in a 10-year-old girl

Enyama D¹, Ebana SR^{1,3}, Meguieze CA¹, Noukeu D¹, Kedy Koum D^{1,2}, Mbonda E³

RÉSUMÉ

Le Locked-In-Syndrome (LIS) chez l'enfant est un trouble neurologique rare et grave associant : la présence d'une ouverture permanente des paupières, une conscience conservée, des capacités cognitives relativement intactes, une aphonie, une quadriplégie et une communication basée principalement sur des mouvements oculopalpébraux. A moins que l'équipe médicale ne soit familière avec le LIS, cette affection peut être méconnue à la phase initiale ce qui allonge le délai diagnostique et retarde la prise en charge spécifique. Nous rapportons le cas d'une fillette de 10 ans atteinte d'un LIS secondaire à une tumeur du tronc cérébral diagnostiquée à l'IRM cérébrale 5 mois après le début des symptômes. Une corticothérapie à forte dose a été débutée dès le diagnostic et une prise en charge en radiothérapie envisagée. La patiente est décédée 10 jours après le début du traitement. Ce cas clinique soulève les difficultés diagnostiques et thérapeutiques de cette affection dans le contexte camerounais.

ABSTRACT

Locked-In-Syndrome (LIS) in children is a rare and severe neurological disorder combining: the presence of a permanent opening of the eyelids, a preserved consciousness, relatively intact cognitive abilities, aphonia, quadriplegia and a communication based mainly on oculopalpebral movements. Unless the medical team is familiar with the LIS, this disease can be unheeded in the initial phase thereby lengthening the time to diagnosis and delaying the specific management. We report the case of a 10-year-old girl presenting with a LIS secondary to a brain stem tumor diagnosed with cerebral MRI 5 months after onset of symptoms. High dose corticosteroids were initiated as soon as diagnosis was made and radiotherapy was considered. The patient died 10 days after starting treatment. This clinical case raises the diagnostic and therapeutic difficulties of this condition in a Cameroonian context.

¹: Hôpital Gynéco-Obstétrique et Pédiatrique de Douala.

²: Faculté de Médecine et des Sciences Pharmaceutiques de Douala.

³: Faculté de Médecine et des Sciences Biomédicales de Yaoundé.

Auteur correspondant :

Dr Dominique ENYAMA
Neuropédiatre
HGOPED, Douala.
BP 7072, Douala
Tél : 699 858 899
E-mail :

enyamad@yahoo.fr

Mots clés : Locked-in syndrome, tumeur, tronc cérébral, enfant.

Keywords: Locked-in syndrome, tumor, brain stem, child.

INTRODUCTION

Le Locked-In-Syndrome (LIS) est défini par le Congrès Américain de Médecine de Rééducation comme étant un tableau clinique survenant chez un patient conscient et qui associe la présence d'une ouverture permanente des paupières, des capacités cognitives relativement intactes, une aphonie ou une hypophonie sévère, une quadriplégie ou une quadriparesie et une communication basée principalement sur des mouvements oculopalpébraux (1). En fonction de l'étendue des handicaps moteur et verbal, le LIS est classé en : LIS classique caractérisé par une immobilité totale à l'exception du mouvement vertical des globes oculaires et du clignement palpébral ; LIS incomplet permettant quelques reliquats de motricité volontaire ; et LIS complet qui consiste en une immobilité complète de l'ensemble de la motricité oculaire combinée à une conscience préservée (2).

Cinquante à 91% des LIS sont secondaires à une atteinte vasculaire du tronc cérébral. En pratique clinique, cette entité est fréquemment méconnue des équipes médicales, ce qui entraîne un retard voire une absence complète de diagnostic. Il s'en suit une inadéquation thérapeutique avec pour conséquences l'altération de la qualité de vie et l'augmentation du taux mortalité (3).

Nous décrivons l'observation médicale d'une fillette de 10 ans présentant un tableau de LIS secondaire à une tumeur du tronc cérébral et qui est décédée trois semaines après le diagnostic.

OBSERVATION

Il s'agissait d'une fillette de 10 ans amenée en consultation pour des troubles visuels et une perte de la marche d'installation lentement progressive, sans notion

de traumatisme ni de fièvre, sur une période de cinq mois. Les troubles de la marche avaient évolué vers un état grabataire. Il n'y avait pas de céphalées ni de vomissements rapportés dans l'histoire. L'anamnèse ne retrouvait aucun antécédent personnel médical notoire. En outre, avant l'épisode actuel, la fillette avait eu un développement normal et était scolarisée au cours moyen première année.

A l'admission, l'enfant présentait une insuffisance pondérale avec un poids pour l'âge (P/A) < 3^{ème} centile et un état hémodynamique stable (tension artérielle de 100/50 mm Hg, fréquence cardiaque à 75 battements par minute).

L'examen neurologique retrouvait sur le plan oculopalpébral, une ouverture permanente des paupières avec un clignement palpébral rare ; une ophtalmoplégie partielle avec une préservation des mouvements oculaires dans le plan vertical. L'examen du fond d'œil était sans particularité. L'examen du visage révélait une diplégie faciale avec un signe de Charles Bell bilatéral et une amimie. La patiente présentait une aphonie et des troubles de la déglutition. On notait également une atteinte des voies longues avec un syndrome pyramidal (reflexes ostéo tendineux diffusés et vifs, tétra parésie spastique) avec conservation d'une motricité résiduelle au niveau du membre supérieur gauche. La réponse verbale était absente mais une communication avec des mouvements oculopalpébraux avait pu être établie.

L'IRM cérébrale réalisée montrait une masse du tronc cérébral mesurant 5 cm de diamètre dans le plan antéropostérieur, en hyposignal sur les séquences T1 et en hypersignal sur les séquences T2 et FLAIR. On notait également une dilatation du 3^{ème} ventricule et des ventricules latéraux, associée à une suffusion transépendymaire traduite par des altérations périventriculaires en hyposignal en T1 et en hypersignal en T2 (figures 1 et 2).

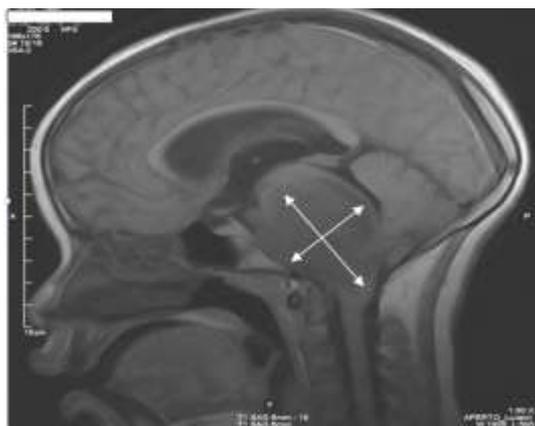


Fig.1 : IRM coupe sagittale en séquence T1, montrant une masse homogène du tronc cérébral en hyposignal T1, mesurant 5 cm de diamètre antéro-postérieur.



Fig.2 : IRM cérébrale en coupe coronale, montrant une dilatation des ventricules latéraux avec hyposignal en T1 et hypersignal en T2 péri ventriculaires traduisant une suffusion transépendymaire et donc une hydrocéphalie.

Le diagnostic évoqué était celui d'un LIS secondaire à une tumeur du tronc cérébral compliqué d'hydrocéphalie d'amont. L'option thérapeutique préconisée était de réaliser une radiothérapie focale. Outre les soins de nursing institués (alimentation entérale par sonde orogastrique, soins buccaux, aspirations oropharyngées), une corticothérapie a été débutée par Méthylprednisolone à raison de 2 mg/m²/jour. La radiothérapie focale préconisée n'a pas pu être effectuée faute de moyens financiers et la patiente est décédée à son domicile 10 jours après le début du traitement.

DISCUSSION

Le diagnostic du LIS est essentiellement clinique. Il se base sur l'association de l'ouverture permanente des paupières, la présence de capacités cognitives intactes, une aphonie ou une hypophonie sévère et une quadriplégie/quadruparésie.

Délai de diagnostic

Le LIS est un syndrome fréquemment méconnu. Il en résulte des délais allant de 2 mois à 4 ans entre sa survenue et le diagnostic clinique effectif. D'après León-Carrión J, dans 55% des cas, c'est un membre de la famille qui évoque cette possibilité de communication (4). Ce retard peut s'expliquer non seulement par la rareté de ce syndrome, mais aussi par la difficulté à reconnaître ces signes ambigus de conservation de la conscience (mouvements oculopalpébraux). Aussi, en plus de ces raisons on peut évoquer la fluctuation de l'état de conscience en phase aigüe, ou les troubles cognitifs et sensoriels associés.

Dans notre observation, le LIS a été reconnu dès l'admission dans le service en raison d'une approche diagnostique multidisciplinaire associant le neuropédiatre et l'ophtalmologiste.

Etiologie

Cinquante à 91% des LIS sont secondaires à une atteinte vasculaire du tronc cérébral, les LIS secondaires à une tumeur cérébrale ne représentant que 10% des cas chez l'enfant. Les gliomes du tronc cérébral sont l'une des étiologies rapportées dans les séries. Ils sont classés en fonction de leur localisation anatomique en 4 entités : focale, exophytique, cervico médullaire et diffuse

infiltrante. Cette dernière forme représente environ 80% des gliomes et touche généralement les enfants entre 5 et 10 ans (5). Elle affecte les paires de nerfs crâniens et les voies longues. Les symptômes évoluent habituellement en fonction du grade de malignité de la tumeur et empirent au fur à mesure que la masse se développe.

Chez notre patiente, l'étiologie n'était pas vasculaire comme c'est le cas habituellement, mais tumorale. Compte tenu de la situation anatomique de la tumeur, ni une exérèse chirurgicale, ni une biopsie n'avaient pu être réalisés pour préciser le diagnostic anatomopathologique.

Clinique

On rapporte 3 types de manifestations cliniques. Les premières sont liées aux neuropathies crâniennes multiples : altération de la motricité oculaire, paralysie faciale, troubles de la phonation, de l'audition et de la déglutition. Les secondes sont le témoin d'une atteinte des voies longues : déficit moteur, hyperreflexie, hypertonie, présence d'un signe de Babinski. Les dernières résultent de l'augmentation de la pression intracrânienne secondaire à une obstruction de l'écoulement du liquide céphalorachidien : céphalées, vomissements en jets, œdème papillaire.

Notre patiente avait présenté la plupart des symptômes sus cités, à l'exception des signes d'hypertension intra crânienne, bien qu'il y eut déjà une hydrocéphalie à l'imagerie cérébrale.

Formes cliniques

En fonction de l'étendue des handicaps moteur et verbal, le LIS est classé en : LIS classique caractérisé par une immobilité totale à l'exception du mouvement vertical des yeux et du clignement palpébral ; LIS incomplet permettant quelques reliquats de motricité volontaire ; et LIS complet qui consiste en une immobilité complète de l'ensemble de la motricité oculaire combinée à une conscience préservée.

Dans notre cas, la patiente présentait un LIS incomplet en raison du reliquat de motricité distale du membre supérieur gauche (2).

Examens complémentaires

La présence d'un tracé électroencéphalographique (EEG) réactif normal chez un patient comateux doit orienter le clinicien vers la possibilité d'un LIS. Toutefois, les trouvailles hétérogènes de l'EEG mettent en doute la fiabilité de cette seule méthode. En effet, une étude sur l'EEG chez les sujets atteints de LIS a retrouvé un tracé normal ou légèrement ralenti avec une prédominance de rythme d'activité alpha. Cependant, d'autres séries ont aussi rapportées des anomalies de tracé telles qu'un rythme ralenti dans les zones temporale et frontale, ou des EEG non réactifs (6).

Dans notre cas, le diagnostic ayant été posé à partir des signes cliniques, la patiente n'a pas bénéficié d'un EEG. L'imagerie cérébrale structurale révèle des lésions de la protubérance ou du mésencéphale. La tomographie par émission de positons quant à elle indique une activité métabolique cérébrale plus élevée que celle des comateux et une consommation cérébrale de glucose voisine de celle des sujets sains (7).

Chez notre patiente, les caractéristiques en IRM de la masse observée (localisation, caractère homogène, infiltrant) ont permis d'évoquer un probable gliome infiltrant du tronc cérébral.

Pronostic

Les données de la littérature rapportent que 35% des enfants atteints de LIS retrouvent une motricité. Dans 26% des cas, ils recouvrent une autonomie quotidienne. Cependant, 16% demeurent quadriplégiques et anarthriques et 23% décèdent (8).

Le pronostic est fortement influencé par l'étiologie retrouvée. Ainsi, en cas de LIS d'origine vasculaire, on décrit un taux de mortalité de 25% et de graves séquelles chez les survivants. A l'opposé, la récupération motrice serait plus précoce et plus complète dans les cas de LIS non vasculaires. Certaines études indiquent qu'une réhabilitation précoce et intensive améliorerait la motricité chez ces sujets (9). Ces traitements basés sur le principe de la plasticité cérébrale seraient d'autant plus bénéfiques que le sujet est jeune. Ces progrès moteurs comportent la récupération d'un contrôle volontaire de la tête, des doigts ou des pieds. Dans le cas présenté, la nature tumorale de l'atteinte, le retard diagnostic associé au manque de moyens financiers pour assurer une prise en charge adéquate ont probablement contribué au décès de la patiente.

L'évaluation des fonctions cognitives chez les patients atteints de LIS est difficile en raison de l'absence des réponses verbale et motrice. Toutefois, des systèmes de tests élaborés à cet effet démontrent qu'il existe moins de déficit cognitif dans les cas de lésion cérébrale isolée que dans les cas de lésions thalamiques et corticales (7).

La communication quant à elle est un véritable challenge dans le LIS du fait de l'absence de réponse verbale. Afin de la rendre efficace, il convient que le patient avec l'aide d'une tierce personne soit capable de recevoir verbalement ou visuellement des informations et d'en émettre à son tour. A cet effet, on peut utiliser des codes de communication binaires (oui/ non) basés sur les clignements palpébraux. Chez les sujets pédiatriques moins aguerris au langage écrit, des codes pictographiques représentant les besoins et émotions basiques sont disponibles. De même, depuis peu, la technologie informatique propose des interfaces moins passives permettant aux patients d'initier des conversations, d'y participer activement et de contrôler leur environnement (10). Nous avons pu établir une communication avec notre patiente par le biais de mouvements oculopalpébraux comme cela est habituellement décrit dans la littérature.

Les multiples handicaps associés au LIS pourraient laisser présager une qualité de vie moindre chez les sujets atteints. Cependant, une enquête effectuée en 1999 auprès des patients adultes atteints de LIS démontrait le contraire. En effet, la plupart d'entre eux affirmaient avoir une qualité de vie satisfaisante et stable malgré les difficultés dans les tâches quotidiennes et l'isolement sociale (11). En pédiatrie, l'évaluation de cet item est problématique car elle passe généralement par les parents. De ce fait, les informations recueillies auprès

des parents qui espèrent une meilleure qualité de vie pour leurs enfants sont probablement biaisées (8).

CONCLUSION

Le LIS est une affection rare, surtout chez l'enfant et souvent méconnue. Les étiologies sont le plus souvent vasculaires, mais peuvent aussi être tumorale. Le diagnostic doit être évoqué devant atteinte de plusieurs paires crâniennes associée à l'atteinte des voies longues

chez un patient conscient. L'imagerie structurale permet généralement d'identifier et de localiser la lésion. La prise en charge est multidisciplinaire et fonction de l'étiologie. Le transfert rapide des patients présentant des signes pouvant faire évoquer un LIS vers des structures de soins disposant d'un plateau technique adéquat est susceptible d'améliorer le pronostic.

RÉFÉRENCES

1. American Congress of Rehabilitation Medicine. Recommendations for use of uniform nomenclature pertinent to patients with severe alterations of consciousness. *Arch Phys Med Rehabil.* 1995 Feb; 76(2): 205-9.
2. Bauer G, Gerstenbrand F, Rimpl E. Varieties of the locked-in syndrome. *J Neurol.* 1979 Aug 1; 221(2): 77-91.
3. Gosseries O, Bruno M-A, Vanhauzenhuysse A, Laureys S, Schnakers C. Consciousness in the locked-in syndrome. *Neurol Conscious Cogn Neurosci Neuropathol.* 2009; 191-203.
4. León-Carrión J, Eeckhout P van, Domínguez-Morales M del R. Review of subject: The locked-in syndrome: a syndrome looking for a therapy. *Brain Inj.* 2002 Jan 1; 16(7): 555-69.
5. Inci S, Özgen T. Locked-in Syndrome Due to Metastatic Pontomedullary Tumor. *Neurol Med Chir (Tokyo).* 2003; 43(10): 497-500.
6. Bassetti, C., Mathis, J., & Hess, C. W. Multimodal electrophysiological studies including motor evoked potentials in patients with locked-in syndrome: report of six patients. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 1994 Nov; 57(11): 1403-6.
7. Laureys S, Pellas F, Van Eeckhout P, Ghorbel S, Schnakers C, Perrin F, Berré J, Faymonville ME, Pantke KH, Damas F, Lamy M, Moonen G, Goldman S. The locked-in syndrome: what is it like to be conscious but paralyzed and voiceless? *Prog Brain Res.* 2005; 150: 495-511.
8. Bruno M-A, Schnakers C, Damas F, Pellas F, Lutte I, Bernheim J, et al. Locked-In Syndrome in Children: Report of Five Cases and Review of the Literature. *Pediatr Neurol.* 2009 Oct; 41(4): 237-46.
9. Patterson JR, Grabois M. Locked-in syndrome: a review of 139 cases. *Stroke.* 1986 Jul 1; 17(4): 758-64.
10. Bruno, M. A., Pellas, F., Schnakers, C., Van Eeckhout, P., Bernheim, J., Pantke, K. H., ... & Laureys, S. Le Locked-In Syndrome: la conscience emmurée. *Revue Neurologique.* 2008; 322-35.
11. Albrecht, G. L., & Devlieger, P. J. The disability paradox: high quality of life against all odds. *Social science & medicine.* 1999; 977-88.