

Stéréotypies et troubles moteurs dans le syndrome de Rett

Nadia Bahi Buisson (1), Marie Hully (2), Elisabeth Celestin (3)

(1) Imagine Institute, INSERM UMR 1163, Paris Descartes Université, Necker Enfants Malades Hospital, Paris, France.

(2) Pediatric Neurology APHP- Necker Enfants Malades Hospital, Paris, France.

(3) National Rare disease Center - Centre de Référence "déficiences intellectuelles et polyhandicaps de causes rares", AP-HP, Necker Enfants Malades, 75015 Paris, France.

Les malades atteintes du syndrome de Rett sont caractérisées par une évolution particulière de leur schéma moteur passant d'un état hyperkinétique dans l'enfant à un état hypokinétique à la fin de l'adolescence. Ce pattern moteur très polymorphe associe des phénomènes tels que des myoclonies, une ataxie, parfois une chorée et des stéréotypies des mains très caractéristiques de la maladie.

Les stéréotypies sont des mouvements involontaires, cycliques, souvent rythmés, et aléatoires. Les stéréotypies représentent un symptôme typique du syndrome de Rett, présent à tous les stades de la maladie. Il est désormais reconnu que les stéréotypies de la main coïncident (ou parfois précèdent) la perte des mouvements volontaires des mains au début du développement de la maladie. (Einspieler et al. 2005, Temudo et al. 2007).

Dès les premiers mois, avant même la régression, les filles Rett ont des patterns moteurs particuliers. En s'appuyant sur des enregistrements rétrospectifs détaillés et en prêtant une attention spéciale au visage, aux mains et aux mouvements corporels, des auteurs ont démontré la présence constante de mouvements anormaux (100%), associés à une protrusion de la langue (62%), une raideur de la posture (58%), une ouverture et fermeture asymétrique de l'œil, des mouvements anormaux des doigts (52%), des stéréotypies des mains (42%), des expressions faciales anormales (42%), des sourires étranges (32%), des tremblements (28%), et des mouvements du corps stéréotypés (15%). (Nomura et Segawa 1990, Nomura et Segawa 1992, Einspieler et al. 2005, Nomura 2005)

Les stéréotypies de la main

Les stéréotypies de la main souvent localisées au niveau la partie médiane, se manifestent par des mouvements symétriques des deux mains (frottement, battements, tapotage, torsion, mains portées à la bouche). Dans d'autres cas, les mains sont écartées et chacune réalise des mouvements distincts et indépendants (une main tire les cheveux, l'autre tape le torse ; tirage de cheveux d'une main, l'autre est dans la bouche ; mouvements d'émiettement ; contraction forcée de deux doigts ; castagnettes etc.). Ces automatismes quasi continuels, répétitifs et compulsifs disparaissent durant le sommeil mais peuvent s'aggraver en cas d'anxiété.

Outre les stéréotypies des mains, les malades présentent d'autres stéréotypies telles que la rétropulsion cervicale (balancement de la tête vers l'arrière), le dodelinement de la tête, la protrusion des lèvres, le roulement des yeux, le balancement du torse, l'élévation intermittente de la jambe et le tapotement du sol, ou encore les mouvements de balancier du corps avec un transfert d'une jambe à l'autre. Les stéréotypies peuvent également être très complexes au début de la maladie, certaines filles démontrant un comportement semblable à une « danse de stéréotypies ». (Temudo et al. 2007, Temudo et al. 2008).

Cependant, du fait de leur hétérogénéité, de leur localisation variable, et de leur sévérité, l'étude systématique des stéréotypes des mains est un réel défi. (Dy et al. 2017). Très rarement, certains stéréotypes ressemblent à des mouvements de la choréo-athétose (FitzGerald et al. 1990).

La dystonie

La dystonie est également un trouble fréquent des mouvements dans le syndrome de Rett (60% des patients), le plus souvent crural (concerne jambe ou cuisse) ou généralisé mais peut aussi concerner les membres supérieurs ou inférieurs. Habituellement, une dystonie est asymétrique. (FitzGerald et al. 1990, Hagberg and Romell 2002) (Temudo et al. 2008).

L'akinésie

Un visage inexpressif (comme un masque), peut être considéré comme un signe clinique précoce de la maladie, doublé d'une capacité de communication oculaire disproportionnée et de clignotements normaux de l'œil. L'hypomimie (diminution de la mimique), la bradykinésie, et la rigidité deviennent plus sévères et courantes chez les filles plus âgées. Singulièrement, les malades atteintes de troubles moteurs sévères, n'ayant jamais acquis une marche indépendante, présentent une rigidité précoce lors de l'évolution de la maladie (moins de 5 ans). (FitzGerald et al. 1990, Temudo et al. 2008)

La démarche ataxique

La majorité des malades acquièrent la marche de façon indépendante. Avec la progression de la maladie, la démarche devient plus raide, avec une diminution du ballant des bras, et certains patients présentent un élargissement du triangle de sustentation, associée à des contractions musculaires abdominales et une hyper extension des jambes. Ils peuvent également produire un blocage en commençant un mouvement (FitzGerald et al. 1990, Temudo et al. 2008, Humphreys and Barrowman 2016)

Evolution des stéréotypies à l'adolescence et à l'âge adulte (Vignoli et al. 2009)

Les malades Rett présentent des stéréotypies manuelles toute leur vie. Toutefois, à partir de l'âge adulte, le rythme des stéréotypies se ralentit, et s'associe à des tremblements. Chez certaines malades, les stéréotypies ont tendance à devenir moins complexes et moins sévères avec l'augmentation de l'âge du fait de leur raideur. (Temudo et al. 2008). Un faible pourcentage de femmes conserve leur capacité manuelle (tenir un objet, boire et se nourrir elles-mêmes) à l'âge adulte.

Les stéréotypies des mains et de la bouche sont les plus fréquentes (FitzGerald et al. 1990, Vignoli et al. 2009). Elles apparaissent la journée et disparaissent pendant le sommeil. Toutes les malades présentant des stéréotypies motrices avec des mains séparées ou jointes sont ceux qui présentent les mouvements les plus fréquents : les mains à la bouche (50%), mouvements d'émiettement, torsion de deux ou trois doigts (50%), bruxisme (50%), mouvement oro-facial ou lingual (40%) et plus rarement un mouvement de jambes ou un balancement du tronc. De nombreux adultes présentent des tremblements, qui surviennent plus tard dans l'évolution de la maladie. La fréquence moyenne des tremblements se situe autour de 5Hz, dépassant la fréquence moyenne des tremblements rencontrés dans la maladie de Parkinson mais plus basse comparé à d'autres types de tremblement comme le tremblement essentiel (FitzGerald et al. 1990, Vignoli et al. 2009)

Effet d'attelles sur les stéréotypies des mains et le comportement des filles atteintes du syndrome de Rett:

Seulement trois études rapportent l'effet du port d'attelles sur ces stéréotypies. Il s'agit de manchettes entourant les paumes qui positionnent les pouces écartés. L'utilisation des attelles permet dans certains cas, une diminution des périodes de stéréotypies. Bien que les attelles

semblent avoir un effet positif sur les mouvements des mains, elles peuvent générer d'autres mouvements indésirables. Des études complémentaires sont nécessaires pour établir l'effet des attelles chez les malades Rett (Naganuma and Billingsley 1988, Tuten and Miedaner 1989, Bumin et al. 2002)

Références

- Einspieler, C., A. M. Kerr and H. F. Prechtel (2005). "Is the early development of girls with Rett disorder really normal?" *Pediatr Res*57(5 Pt 1): 696-700.
- Temudo, T., P. Oliveira, M. Santos, K. Dias, J. Vieira, A. Moreira, E. Calado, I. Carrilho, G. Oliveira, A. Levy, C. Barbot, M. Fonseca, A. Cabral, A. Dias, P. Cabral, J. Monteiro, L. Borges, R. Gomes, C. Barbosa, G. Mira, F. Eusebio, M. Santos, J. Sequeiros and P. Maciel (2007). "Stereotypies in Rett syndrome: analysis of 83 patients with and without detected MECP2 mutations." *Neurology*68(15): 1183-1187.
- Nomura, Y. and M. Segawa (1990). "Characteristics of motor disturbances of the Rett syndrome." *Brain Dev*12(1): 27-30.
- Nomura, Y. and M. Segawa (1992). "Motor symptoms of the Rett syndrome: abnormal muscle tone, posture, locomotion and stereotyped movement." *Brain Dev*14 Suppl: S21-28.
- Nomura, Y. (2005). "Early behavior characteristics and sleep disturbance in Rett syndrome." *Brain Dev*27 Suppl 1: S35-S42.
- Temudo, T., E. Ramos, K. Dias, C. Barbot, J. P. Vieira, A. Moreira, E. Calado, I. Carrilho, G. Oliveira, A. Levy, M. Fonseca, A. Cabral, P. Cabral, J. P. Monteiro, L. Borges, R. Gomes, M. Santos, J. Sequeiros and P. Maciel (2008). "Movement disorders in Rett syndrome: an analysis of 60 patients with detected MECP2 mutation and correlation with mutation type." *Mov Disord*23(10): 1384-1390.
- Dy, M. E., J. L. Waugh, N. Sharma, H. O'Leary, K. Kapur, A. M. D'Gama, M. Sahin, D. K. Urion and W. E. Kaufmann (2017). "Defining Hand Stereotypies in Rett Syndrome: A Movement Disorders Perspective." *Pediatr Neurol*75: 91-95.
- FitzGerald, P. M., J. Jankovic and A. K. Percy (1990). "Rett syndrome and associated movement disorders." *Mov Disord*5(3): 195-202.
- Hagberg, B. and M. Romell (2002). "Rett females: patterns of characteristic side-asymmetric neuroimpairments at long-term follow-up." *Neuropediatrics*33(6): 324-326.
- FitzGerald, P. M., J. Jankovic, D. G. Glaze, R. Schultz and A. K. Percy (1990). "Extrapyramidal involvement in Rett's syndrome." *Neurology*40(2): 293-295.
- Humphreys, P. and N. Barrowman (2016). "The Incidence and Evolution of Parkinsonian Rigidity in Rett Syndrome: A Pilot Study." *Can J Neurol Sci*43(4): 567-573.
- Vignoli, A., F. La Briola and M. P. Canevini (2009). "Evolution of stereotypies in adolescents and women with Rett syndrome." *Mov Disord*24(9): 1379-1383.
- Naganuma, G. M. and F. F. Billingsley (1988). "Effect of hand splints on stereotypic hand behavior of three girls with Rett syndrome." *Phys Ther*68(5): 664-671.
- Tuten, H. and J. Miedaner (1989). "Effect of hand splints on stereotypic hand behavior of girls with Rett syndrome: a replication study." *Phys Ther*69(12): 1099-1103.
- Bumin, G., M. Uyanik, H. Kayihan, T. Duger and M. Topcu (2002). "The effect of hand splints on stereotypic hand behavior in Rett's syndrome." *Turk J Pediatr*44(1): 25-29.