

L'amyotrophie spinale progressive de type I ou maladie de Werdnig-Hoffmann.

À propos de 5 cas dakarois (Sénégal).

O. Ndiaye (1), G. Sall (2), A. Sylla (2), S. Diouf (2), I. Diagne (2) & N. Kuakivi (2)

(1) Service de pédiatrie, Hôpital Abass Ndao de Dakar, Université Cheikh Anta Diop de Dakar, Sénégal.

(2) Service de pédiatrie, Hôpital Aristide Le Dantec de Dakar, Sénégal.

Correspondances et tirés à part : Dr Ousmane Ndiaye, 145 grande rue de la Guillotière, 69007 Lyon cedex 07, France. E-mail : oussoundiaye@aol.fr

Courte note n°2316. "Clinique". Reçu le 24 avril 2001. Accepté le 9 avril 2002.

Summary: Spinal muscular atrophy type I or Werdnig-Hoffmann disease. About five cases in Dakar (Sénégal).

Type I spinal muscular atrophy or Werdnig-Hoffman disease is rarely described in black populations. We report five such cases diagnosed in a paediatric outpatient clinic in Dakar. We conducted a retrospective study relating to patients examined for hypotonia progressing since birth for whom the electromyogram had made it possible to confirm an involvement of the peripheral nerve without nerve conduction anomaly. Mean age of diagnosis was 12.3 ± 7.6 months. Respiratory distress was noted for 2 patients. A family background of similar symptomatology was found in 1 case and consanguinity in 2 cases. Only 1 case of death occurred whereas the 4 other patients were lost to follow-up. The diagnosis of spinal muscular atrophy must be considered in the presence of any severe hypotonia in infants.

Résumé :

L'amyotrophie spinale progressive de type I ou maladie de Werdnig-Hoffman est une affection rarement rapportée dans les populations noires. Nous en rapportons cinq cas diagnostiqués dans une consultation de pédiatrie générale à Dakar.

Il s'agit d'une étude rétrospective portant sur des patients vus en consultation pour une hypotonie évoluant depuis la naissance, chez qui l'électromyogramme a permis de confirmer une atteinte neurogène périphérique avec des vitesses de conduction nerveuse normales.

L'âge moyen au moment du diagnostic était de $12,3 \pm 7,6$ mois. Une atteinte respiratoire a été notée chez deux patients. Des antécédents familiaux similaires ont été retrouvés dans un cas et une notion de consanguinité dans deux cas. Un seul décès a été déploré, alors que les quatre autres patients ont été perdus de vue au cours du suivi. Le diagnostic d'amyotrophie spinale progressive doit être envisagé devant toute hypotonie sévère du nourrisson.

infantile hypotonia
spinal muscular atrophy type I
Werdnig-Hoffmann disease
hospital
Dakar
Sénégal
Sub-Saharan Africa

hypotonie du nourrisson
amyotrophie spinale de type I
Werdnig-Hoffmann (maladie de)
hôpital
Dakar
Sénégal
Afrique intertropicale

Introduction

Les amyotrophies spinales progressives sont des maladies génétiques à transmission autosomique récessive dues à une dégénérescence des motoneurons de la corne antérieure de la moelle. Le type I, encore appelé maladie de Werdnig-Hoffmann, est la forme la plus fréquente, mais aussi la plus grave. Très peu de publications ont été rapportées dans la littérature médicale en Afrique. Au Sénégal, la première description de cette affection a été faite par COLLOMB et coll. en 1966 (1); quelques années plus tard, NDIAYE IP et coll. (5) en rapportaient 12 observations supplémentaires. Malgré les difficultés, liées à l'accès aux examens paracliniques spécialisés dans les pays sous-développés, son diagnostic, qui doit être évoqué devant toute hypotonie sévère des premiers mois de la vie, peut être confirmé par un examen simple, l'électromyogramme (2), disponible dans nos hôpitaux. Nous rap-

portons cinq observations recueillies en milieu pédiatrique à Dakar. Il s'agit d'une étude rétrospective qui porte sur l'analyse de dossiers de patients suivis dans une consultation de pédiatrie générale au centre hospitalier Abass Ndao de Dakar (Sénégal) entre le 1^{er} janvier 1994 et le 31 décembre 1999.

Patients

Le diagnostic d'amyotrophie spinale progressive de type I a été porté sur les arguments :

- cliniques : présence d'une hypotonie ayant débuté chez un nourrisson dans les premiers mois de la vie avec un déficit moteur à prédominance proximale, une abolition des réflexes ostéo-tendineux, une absence de troubles sensitifs, une absence de troubles de la conscience et de fonctions intellectuelles supérieures, une non acquisition de la station assise;

- paracliniques : un électromyogramme qui confirme une atteinte neurogène périphérique avec des vitesses de conduction nerveuse normales.

Résultats

Durant la période de l'étude, 15 045 patients ont été vus en consultation. Parmi ceux-ci, 22 présentaient une hypotonie, dont 5 secondaires à une amyotrophie spinale progressive de type I. Les 5 observations répondant à nos critères de sélection sont résumées sur le tableau n° I. Il s'agit de trois garçons et de deux filles dont l'âge moyen au moment du diagnostic était de $12,2 \pm 7,6$ mois (5 à 24 mois). L'hypotonie remontait à la naissance, dans tous les cas, et aucun élément en faveur d'une hypoxie périnatale n'a été noté sur le carnet de naissance. La station assise n'était encore acquise pour aucun des patients. Deux patients ont présenté une détresse respiratoire ayant nécessité une hospitalisation ; elle était secondaire à une paralysie des muscles respiratoires dans un cas et à une pneumonie gauche dans l'autre. Un patient présentait un déficit nutritionnel (poids pour âge < -2 DS) ; il existait un état nutritionnel limite dans deux cas (-2 DS) et un retard statural chez un patient (taille pour l'âge $= -3$ DS). Dans un cas, l'interrogatoire a retrouvé une notion de cas similaire dans la famille. Une consanguinité entre les parents a été notée dans deux observations. Dans tous les cas, l'électromyogramme a permis de confirmer l'atteinte neurogène périphérique avec une vitesse de conduction nerveuse normale. Nous avons déploré un décès en cours d'hospitalisation chez un des deux patients ayant présenté une détresse respiratoire. Les autres patients ont été perdus de vue.

Discussion

La maladie de Werdnig-Hoffmann est rarement décrite dans les populations noires (6). Toutefois, elle est peu évoquée ou peu recherchée dans notre pratique pédiatrique de pays en voie de développement du fait, en particulier, de l'indigence des moyens paracliniques. Par ailleurs, l'hypotonie sévère qui en est le maître symptôme est souvent interprétée par les parents comme étant due à des forces occultes ; la plupart des patients consulte d'abord le tradipraticien. Ces raisons expliquent aussi les délais relativement longs pour l'établissement du diagnostic notés dans notre série (12 mois).

La faiblesse de notre échantillon ne nous permet pas de tirer des conclusions sur l'implication des facteurs ethniques et héréditaires. Les avancées de la biologie moléculaire, qui ont permis de localiser le gène défectueux au niveau du bras long du chromosome 5, ouvrent des perspectives intéressantes pour le diagnostic anténatal (4). Cependant, dans nos pays, ce dépistage anténatal est difficilement envisageable pour des raisons économiques, mais aussi socioculturelles et religieuses,

Tableau I.

Résumé des 5 observations. Table of the five observations.					
	cas n° 1	cas n° 2	cas n° 3	cas n° 4	cas n° 5
sexe	M	F	M	M	F
ethnie	Ouolof	Sérère	Ouolof	Sérère	Peulh
consanguinité	-	-	+	-	+
ATCD fam.	+ (1 cas)	-	-	-	-
début	naissance	naissance	naissance	naissance	naissance
âge au diagnostic	6 mois	13 mois	13 mois	24 mois	5 mois
hypotonie	+	+	+	+	+
sensibilité	+	+	+	+	+
ROT	-	-	-	-	-
fasciculations	+	+	+	+	+
conscience	+	+	+	+	+
fonctions intellectuelles supérieures	+	+	+	+	+
D. R.	+	-	-	-	+
poids (kg)	6,94 [-1DS]	7,2 [-2DS]	11 [+1DS]	9,7 [-2DS]	5,6 [-2DS]
taille (cm)	70 [+1,5DS]	68 [-3DS]	82 [+2DS]	84 [-1DS]	64 [M]
EMG	ANP + VCN	ANP + VCN	ANP + VCN	ANP + VCN	ANP + VCN
évolution	dcd	pdv	pdv	pdv	pdv

M : masculin ; F : féminin ; (+) : présente ; (-) : absente ; DS : déviation standard ; ANP : atteinte nerveuse périphérique ; VCN : vitesse de conduction normale ; Dcd : décédé ; pdv : perdue de vue ; ATCD fam. : antécédents familiaux ; Diag. : diagnostic ; ROT : réflexes ostéo-tendineux ; D. R. : détresse respiratoire ; EMG : électromyogramme

avec la pratique prohibée de l'interruption volontaire de grossesse. Ainsi ce diagnostic, même s'il ne propose pas une solution d'ordre thérapeutique, offre cependant l'avantage d'expliquer la cause d'un symptôme (l'hypotonie) qui est une complication souvent perçue de façon péjorative et qui est une source de déstabilisation de la cellule familiale en Afrique. Son pronostic est sévère et le décès est surtout précipité par les complications respiratoires (3).

Références bibliographiques

- COLLOMB H, PLASSART H, LEMERCIER G, JABIOL H & GIOR-DANO C - Maladie de Werdnig-Hoffmann (à propos de 3 cas). *Bull Soc Méd Noire*, 1966, **11**, 113-117
- DAVID WS & JONES HR JR - Electromyography and biopsy correlation with protocol for evaluation of the floppy infant. *Muscle Nerve*, 1994, **17**, 424-430.
- DUVAL-BEAUPÈRE G, BAROIS A, QUINET I *et al.* - Les problèmes thoraciques, rachidiens et respiratoires de l'enfant atteint d'amyotrophie spinale infantile à évolution prolongée. *Arch Fr Pédiatr*, 1985, **42**, 625-634.
- MELKI J, ABDELHAK S & BURLET P - Prenatal prediction of Werdnig-Hoffmann disease using linked polymorphic DNA probes. *J Med Genet*, 1992, **28**, 171-174.
- NDIAYE IP, NDIAYE M, DIAGNE M, NDIAYE MB & SERME Y - La maladie de Werdnig-Hoffmann (à propos de 12 observations). *Dakar Méd*, 1985, **30**.
- PELLEBOER RA, MAASWINKEL-MOOY PD & GELDEREN HH - Werdnig-Hoffmann disease in a Nigerian infant. *Trop Geogr Med*, 1989, **41**, 282-284.