

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Hypoplasies Ponto-Cérébelleuses (HPC)

Pontocerebellar hypoplasia

Juillet 2026

Centre de Référence
Malformations et Maladies Congénitales du Cervelet

*Hôpital Armand Trousseau, AP-HP.Sorbonne Université
HCL Lyon - CHU Lille*



Membre de la Filière de Santé Maladies Rares du Neurodéveloppement DéfiScience



Les Hypoplasies Ponto-Cérébelleuses (HPC)

❖ Caractéristiques du syndrome

L'hypoplasie pontocérébelleuse (HPC) a été décrite pour la première fois en 1917. Elle est définie par l'existence d'un développement insuffisant du cervelet et du tronc cérébral.

Depuis cette première description le phénotype s'est considérablement élargi : avec les 17 types de la classification actuelle et plus d'une vingtaine d'entités rapportées, l'HPC représente un groupe rare et très hétérogène de maladies souvent neurodégénératives d'apparition principalement prénatale. Il existe une variabilité importante entre les différentes HPC mais également au sein d'un même type d'HPC. Cependant la plupart des patients présentent un **polyhandicap** avec des troubles moteurs, cognitifs et souvent une épilepsie avec à l'imagerie cérébrale une hypoplasie sévère et/ou une atrophie du cervelet et du pont. Il peut s'y associer des atteintes variables des structures supratentorielles.

❖ Signes associés

Les atteintes possibles sont multiples, neurologiques centrales, périphériques, sensorielles.

❖ Signes révélateurs et diagnostic positif

- **Au cours d'une grossesse** : anomalies de la biométrie et/ou de la morphologie des structures de la fosse postérieure en imagerie fœtale.
- **En période néonatale ou les premiers mois** (le plus fréquent)
 - ✓ hypotonie axiale précoce (absence de tenue de tête), et/ou hypertonie du plan postérieur, mauvais contact visuel
 - ✓ arthrogrypose
 - ✓ microcéphalie
 - ✓ troubles respiratoires
 - ✓ troubles de la succion-déglutition
 - ✓ épilepsie
- **Chez l'enfant et l'adulte**
 - ✓ retard moteur sévère
 - ✓ trouble du développement intellectuel
 - ✓ polyhandicap
 - ✓ épilepsie
 - ✓ atteintes sensorielles

Ces signes cliniques motivent une consultation de neuropédiatrie pour réalisation d'un bilan étiologique et organiser la prise en charge.

Le diagnostic d'HPC est **radiologique** et nécessite une IRM cérébrale dans un service radiologique, spécialisé en pédiatrie.

❖ **Annonce et prise en charge initiale**

- En cas de mauvaise adaptation néonatale, une hospitalisation en néonatalogie peut être nécessaire, avec alimentation par sonde nasogastrique et éventuellement support ventilatoire.
- L'analyse génétique peut être demandée par le généticien, le neuropédiatre ou le neurologue si le patient est adulte, après information éclairée du patient et de sa famille. A l'heure actuelle en France, le diagnostic moléculaire est concluant chez plus de 70% des patients et augmente avec le développement des nouvelles techniques d'analyse de l'ADN.
- L'annonce du diagnostic d'HPC est faite par le spécialiste référent au décours de l'IRM.
- Une consultation de **conseil génétique** doit être proposée pour information du risque de récurrence (qui est variable selon le diagnostic génétique) pour le couple de parents d'un enfant atteint, discussion des modalités et limites du diagnostic génétique et du diagnostic prénatal en cas de souhait de nouvelle grossesse.
- Il n'existe pas de traitement curatif à ce jour et la prise en charge est symptomatique consistant en une **prise en charge rééducative** adaptée. Une évaluation des compétences et difficultés de l'enfant dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire permet d'organiser les besoins de prise en charge et de préconiser un parcours rééducatif et éducatif (kinésithérapie, psychomotricité, ergothérapie, orthophonie, psychologue et/ou EAPA enseignant en activités physiques adaptées, ...)
Cette prise en charge pourra s'effectuer dans une structure sanitaire, en libéral ou dans une structure médicosociale.
- L'information des familles sur les différentes prestations et démarches administratives en lien avec la situation de handicap (à réaliser auprès de la Maison Départementale de l'Autonomie MDA ou anciennement Maison Départementale des Personnes Handicapées MDPH) est indispensable.
- Un bilan initial des manifestations extra-neurologiques comportera :
 - ✓ **Bilan malformatif : échographie abdominale, rénale et cardiaque** pour recherche de malformations associées
 - ✓ **Bilan ophtalmologique** complet (acuité visuelle, examen de l'oculomotricité, lampe à fente, fond d'œil +/- électrorétinogramme)
 - ✓ **Bilan auditif**
 - ✓ **Bilan sanguin** (biologique de base)
 - ✓ On recherchera des signes en faveur d'une **hypoventilation pendant le sommeil** en interrogeant sur l'existence d'apnées chez le nourrisson ou sur la qualité du sommeil, et au

moindre doute sera demandée une consultation spécialisée du sommeil pour réalisation d'examens complémentaires (gazométrie au réveil, enregistrement oxymétrie et capnographie du sommeil voire polysomnographie)

- ✓ Bilan nutritionnel, recherche de troubles de la succion-déglutition, d'un reflux gastro-œsophagien (RGO), d'un trouble du transit.

❖ Suivi général

- Dans le suivi, une attention particulière est apportée à :
 - ✓ **La douleur**
 - ✓ **L'épilepsie**
 - ✓ **Les atteintes motrices**
 - ✓ **Les troubles digestifs, l'état nutritionnel, la croissance staturo-pondérale**
 - ✓ **Les troubles neuro-orthopédiques, la fragilité osseuse**
 - ✓ **Les atteintes respiratoires**
 - ✓ **L'état cutané**
 - ✓ **L'état sensoriel**
- En cas de bilan extra-neurologique anormal, il est nécessaire d'adresser le patient à des spécialistes (orthopédiste, médecin MPR, médecin nutritionniste, pneumologue, ophtalmologue, ORL, spécialiste du sommeil, endocrino-pédiatre, ou spécialistes d'adultes).
- Le pronostic neurocognitif très variable justifie des évaluations régulières chez l'enfant afin d'adapter son **orientation médico-éducative et les aménagements pédagogiques nécessaires**.
- Le risque de décès lié à la pathologie est fréquent et est en lien avec le degré de sévérité du polyhandicap. Le pronostic vital peut être engagé initialement, principalement en raison des difficultés respiratoires précoces puis à cause des complications du polyhandicap.

❖ Rôles du médecin traitant

- Si le suivi n'est pas organisé dès la maternité, orienter vers un CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) ou une PCO (Plateforme de Coordination et d'Orientation) pour débiter une prise en charge précoce.
- Orienter l'enfant vers un centre de référence ou de compétence (ou un service de neuropédiatrie en l'absence de centre de référence sur le territoire) pour confirmer le diagnostic et coordonner la prise en charge.
- Veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe multidisciplinaire connaissant les spécificités du syndrome selon les recommandations du PNDS.
- Assurer la surveillance de l'apparition des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes.

- Assurer le suivi habituellement recommandé chez tous les patients (enfants ou adultes) incluant la vérification et mise à jour des vaccinations.

❖ Informations et contacts utiles

- **Centre de Référence « Maladies et malformations congénitales du cervelet - 2M2C »**

Site coordonnateur

Paris Armand Trousseau – Dr Lydie Burglen, Hôpital Armand Trousseau, AP-HP.Sorbonne Université, 26 avenue Dr Netter, 75012 Paris
E-mail : cr.cervelet@trs.aphp.fr
Tél : 01 71 73 81 78 et 01 44 73 61 76

Sites constitutifs

Lille – Dr Odile Gozé-Martineau, CHU de Lille, Hôpital Calmette, Bâtiment Paul Boulanger, Service de neurologie pédiatrique, Boulevard du Professeur Leclercq, 59037 Lille Cedex
E-mail : crmr.2m2c@chru-lille.fr
Tel : 03 20 44 63 85

Lyon – Dr Christelle Rougeot-Jung, CHU de Lyon HCL, Hôpital Femme-Mère-Enfant, Service de neuropédiatrie, 59 Boulevard Pinel, 69677 Bron Cedex.
E-mail : ghe.2m2c@chu-lyon.fr
Tél : 04 27 85 53 80

Sites de compétence

Besançon – Dr Caroline Pâris, CHRU Saint-Jacques de Besançon, Handicap de l'Enfant, 3 bd Fleming, 25030 - Besançon Cedex.

Montpellier – Pr François Rivier, CHRU de Montpellier, Hôpital Gui de Chauliac, Pôle Femme Mère Enfant, Service de neurologie pédiatrique, 80 avenue Augustin Fliche, 34295 Montpellier cedex 5.

Paris Pitié Salpêtrière – Dr Cyril Mignot, AP-HP - Hôpital Pitié-Salpêtrière, UF Génétique Médicale, 47-83 Boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris Cedex 13

Reims – Dr Marie Thibaud, CHU de Reims, Service de pédiatrie générale et spécialisée, 47 Rue Cognacq Jay, 51100 Reims

Tours – Dr Stéphanie Arpin, CHU de Tours, Service de Génétique, 37044 Tours cedex 9

Site internet : <https://anomaliescervelet.aphp.fr/>

- **Filière DéfiScience**

Site internet : <http://www.defiscience.fr/>

- **Associations**

Enfants CASK France

Email : associationenfantscaskfrance@gmail.com

Site internet : <https://www.aecf-france.fr/>

Connaitre les Syndromes Cérébelleux CSC

Email : contact@csc.asso.fr

Site internet : <https://www.csc.asso.fr/>