



UNIVERSITE DE LILLE  
**FACULTE DE MEDECINE HENRI WAREMBOURG**  
Année : 2018

THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT  
DE DOCTEUR EN MEDECINE

**Démarche diagnostique et étiologique devant un syndrome catatonique  
chez l'enfant et l'adolescent : étude de cas d'un enfant de 4 ans catatonique  
porteur d'une mutation génétique**

Présentée et soutenue publiquement le 28 septembre 2018 à 14h00  
au Pôle Formation  
**Par Clémentine Stievenard**

---

**JURY**

**Président :**

**Monsieur le Professeur Pierre Thomas**

**Assesseurs :**

**Madame le Professeur Sylvie Nguyen The Tich**

**Monsieur le Docteur Ali Amad**

**Directrice de Thèse :**

**Madame le Docteur Claire Corfiotti**

---

## **Avertissement**

**La Faculté n'entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses : celles-ci sont propres à leurs auteurs.**

## Liste des abréviations

AVSI = Auxiliaire de Vie Scolaire Individuel

BFCRS = Bush-Francis Catatonia Rating Scale (Echelle de cotation de la catatonie de Bush-Francis)

CAMSP = Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CAUS = Causality Assessment Score

CGH array = Comparative Genomic Hybridization (puce d'hybridation génomique comparative)

CHU = Centre Hospitalier Universitaire

CIM = Classification Internationale des Maladies

CPK = Créatine PhosphoKinase

DSM = Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders (Manuel Diagnostique et Statistique des troubles mentaux)

EAI = Encéphalite Auto-Immune

EBV = Epstein-Barr Virus

ECT = Électro-Convulsivo-Thérapie

EEG = Electro-encéphalogramme

GABA = Acide Gamma-Amino-Butyrique

HSV = Herpes Simplex Virus

IgG = Immunoglobulines de type G

IRM = Imagerie par Résonance Magnétique

LCR = Liquide Céphalo-Rachidien

LES = Lupus Erythémateux Systématisé

MUSK = Muscle Specific Kinase

NFS = Numération de la Formule Sanguine

NMDA = N-Méthyl-D-aspartate

PANDAS = Paediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorder Associated with Streptococcus

PC = périmètre crânien

PCRS = Paediatric Catatonia Rating Scale

PL = Ponction Lombar

PN = poids de naissance

rTMS = repetitive Transcranial Magnetic Stimulation (Stimulation Magnétique Transcrânienne répétée)

SMN = Syndrome Malin des Neuroleptiques

tDCS = transcranial Direct Current Stimulation (stimulation transcrânienne à courant direct)

TG = Thyroglobuline

TPO = Thyropéroxydase

TSA = Trouble du Spectre Autistique

TSH = Thyroid-stimulating hormone (thyroestimuline)

## Table des matières

<b>Résumé</b> .....	<b>12</b>
<b>Introduction</b> .....	<b>13</b>
<b>I. Aspects fondamentaux : le « syndrome catatonique »</b> .....	<b>15</b>
<b>A. Le concept de « syndrome catatonique »</b> .....	<b>15</b>
1. Historique .....	15
2. Clinique .....	17
3. Outils diagnostiques .....	18
a) Echelle Bush-Francis Catatonia Rating Scale (BFCRS) .....	20
b) DSM 5 .....	20
c) Test thérapeutique aux benzodiazépines .....	22
4. Hypothèses psychopathologiques et physiopathologiques .....	23
a) Hypothèses psychopathologiques .....	23
b) Hypothèses physiopathologiques .....	24
5. Prise en charge .....	26
a) Benzodiazépines .....	26
b) Electroconvulsothérapie .....	27
c) Autres traitements .....	28
<b>B. Spécificités du syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent</b> .....	<b>30</b>
1. Epidémiologie .....	31
2. Caractéristiques cliniques .....	31
3. Diagnostics différentiels .....	33
4. Outils diagnostiques .....	34
5. Etiologies .....	35
a) Etiologies psychiatriques .....	35
(1) Particularités des troubles du spectre autistique .....	36
b) Etiologies non psychiatriques .....	39

(1) Maladies infectieuses .....	40
(2) Epilepsie .....	40
(3) Intoxication ou causes iatrogènes .....	41
(4) Etiologie métabolique ou génétique .....	41
(5) Maladies auto-immunes .....	41
c) Démarche étiologique .....	45
6. Pronostic .....	47
7. Prise en charge .....	48
a) Benzodiazépines .....	48
b) Electroconvulsothérapie : .....	49
c) Autres traitements .....	49
d) Traitement étiologique .....	50
e) Démarche thérapeutique .....	50
8. Spécificités de la catatonie pédiatrique par rapport à la catatonie chez l'adulte .....	51
<b>II. Aspects cliniques spécifiques : étude de cas .....</b>	<b>52</b>
<b>A. Etude de cas : Rémi 4 ans .....</b>	<b>52</b>
1. Bibliographie .....	52
2. Antécédents .....	53
a) Antécédents personnels .....	53
b) Antécédents familiaux .....	54
3. Histoire développementale .....	54
4. Traitements .....	55
5. Histoire de la maladie .....	56
a) Hospitalisation du 14 au 17 novembre 2016 .....	56
b) Hospitalisation du 25 novembre au 1 <sup>er</sup> décembre 2016 .....	59
c) Hospitalisation de jour le 31 janvier 2017 .....	65
d) Evolution de la symptomatologie de février à mai 2017 .....	66
e) Hospitalisation du 31 mai au 2 juin 2017 .....	67
f) Hospitalisation du 3 au 12 juillet 2017 .....	68

g) Consultation conjointe neuropédiatre et pédopsychiatre le 10 août 2017 : mutation de novo.....	69
<b>B. Discussion.....</b>	<b>72</b>
1. Discussion diagnostique.....	72
a) Trouble du spectre autistique .....	74
b) Syndrome frontal .....	75
c) Outil diagnostique .....	77
2. Discussion étiologique.....	78
a) Etiologies psychiatriques .....	79
(1) Trouble du spectre autistique .....	79
(2) Schizophrénie.....	79
(3) Syndrome dépressif .....	80
b) Etiologies non psychiatriques .....	81
(1) Encéphalite auto-immune.....	81
(2) Epilepsie.....	82
3. Algorithme .....	83
<b>Conclusion .....</b>	<b>85</b>
<b>Références bibliographiques .....</b>	<b>87</b>
<b>Annexes .....</b>	<b>96</b>
<b><u>Annexe 1 : The Pediatric Catatonia Rating Scale (PCRS) (55)</u>.....</b>	<b>96</b>
<b><u>Annexe 2 : CAUS score (58)</u>.....</b>	<b>97</b>
<b><u>Annexe 3 : Echelle BFRCS (16)</u>.....</b>	<b>98</b>
<b><u>Annexe 4 : DSM 5</u> .....</b>	<b>101</b>
Critères diagnostiques de catatonie (10) :.....	101
Critères diagnostiques des troubles du spectre autistique (10) : .....	102
Critères diagnostiques de la schizophrénie (10) : .....	104
Critères diagnostiques d'un trouble dépressif (10) :.....	105

---

## Résumé

**Contexte :** La catatonie est un syndrome transnosographique pouvant s'observer chez l'enfant et l'adolescent. Près de 150 ans après sa première description clinique, elle reste encore mal diagnostiquée et mal traitée.

**Méthode :** Une recherche bibliographique de la littérature médicale a été effectuée et confrontée à l'étude d'un cas de catatonie chez un enfant de 4 ans porteur d'une mutation génétique.

**Résultats :** Les réflexions autour du cas clinique ont montré que la catatonie est une entité syndromique dont les aspects cliniques aspécifiques rendent son diagnostic complexe et de nombreux diagnostics différentiels peuvent être évoqués en particulier chez l'enfant. Il paraît donc essentiel de pouvoir guider le clinicien dans sa démarche diagnostique notamment par l'utilisation d'échelle diagnostique et de test thérapeutique. Son intrication dans plusieurs pathologies psychiatriques et non psychiatriques, a montré l'intérêt d'une recherche de manière multidisciplinaire et méthodique de signes pouvant évoquer une maladie sous-jacente. Ces démarches diagnostiques et étiologiques ont eu un impact direct sur la thérapeutique à mettre place.

**Conclusion :** Ce cas clinique met en avant la nécessité d'une démarche diagnostique et étiologique claire et rigoureuse accompagnée d'outils fiables pour la prise en charge du syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent.

---

## Introduction

La première description de la catatonie remonte à 1874 (1). Chez l'adulte, le syndrome catatonique touche près de 10% des patients hospitalisés en psychiatrie (2). Il se caractérise par une immobilité motrice, parfois en alternance avec une agitation motrice, un négativisme, un mutisme, des mouvements anormaux et une écholalie ou échopraxie (3).

La catatonie est un syndrome pouvant également se rencontrer chez l'enfant et l'adolescent et près de 150 ans après sa première description clinique, elle reste un syndrome encore mal diagnostiqué et mal traité dans cette population (4). Les signes cliniques sont nombreux et non spécifiques ; ainsi le clinicien peut être confronté à des difficultés diagnostiques. De plus, les étiologies sont diverses, aussi bien psychiatriques que non psychiatriques, et la catatonie pédiatrique nécessite une prise en charge syndromique et étiologique particulière. L'absence de recommandation officielle apporte une nouvelle difficulté au clinicien confronté à un syndrome catatonique. Ces difficultés sont d'autant plus importantes en population pédiatrique où peu d'études ont été publiées.

En novembre 2016, dans le service de neuropédiatrie du Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Lille et dans le cadre de l'activité de liaison en pédopsychiatrie, nous avons rencontré une situation particulière de catatonie : le cas de Rémi, 4 ans ayant des antécédents de convulsions néonatales, présentant un syndrome catatonique lié à une mutation du gène SCN2A, qui code le canal sodique voltage-dépendant Nav1.2. Cette situation nous a amené à nous interroger sur la démarche diagnostique et étiologique face à un syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent.

L'objectif de cette thèse est donc d'illustrer cette démarche spécifique et complexe.

Nous proposons d'effectuer :

- une synthèse des connaissances sur le syndrome catatonique en premier lieu chez l'adulte puis de décrire les spécificités chez l'enfant et l'adolescent,
- une présentation du cas de Rémi et d'en expliquer la démarche diagnostique et étiologique puis de proposer un algorithme décisionnel.

---

## **I. Aspects fondamentaux : le « syndrome catatonique »**

Dans cette première partie, nous effectuerons une synthèse des connaissances sur le syndrome catatonique. Nous ferons d'abord un point sur les données disponibles chez l'adulte avant d'aborder les particularités de la catatonie chez l'enfant et l'adolescent. Ces connaissances ont été primordiales pour accompagner notre démarche dans le cas de Rémi.

### **A. Le concept de « syndrome catatonique »**

#### **1. Historique**

A partir du XIX<sup>ème</sup> siècle, les psychiatres cherchent à identifier des maladies par l'observation de symptômes et leur évolution. Les premières classifications des troubles mentaux voient le jour (5). En 1863, le psychiatre allemand Karl Kahlbaum s'appuie sur cette méthode clinique pour publier une classification des troubles psychiatriques. Il décrit en 1874 dans un ouvrage présentant 26 vignettes cliniques, un syndrome nommé «Katatonie». Il donne comme définition : « la catatonie est une maladie cérébrale à évolution alternante et cyclique dans laquelle les symptômes psychiques présentent successivement les tableaux de la mélancolie, de la manie, de la stupeur, de la confusion et enfin de la stupidité (un ou plusieurs de ces tableaux d'ensemble pouvant cependant faire défaut), et dans laquelle des phénomènes de la sphère du système nerveux moteur ayant le caractère général du spasme apparaissent comme étant des symptômes essentiels à côté des symptômes

---

psychiques » (1). Les patients décrits sont atteints de troubles de l'humeur, de psychose, d'épilepsie, de neurosyphilis et de tuberculose.

Un autre psychiatre allemand Emil Kraepelin, également partisan de la méthode clinique, décrit la « démence précoce » en 1899 comme étant une entité clinique regroupant l'hébéphrénie et la catatonie. En 1908, Eugene Bleuler, psychiatre suisse, renomme la démence précoce en « schizophrénie ». Il rejette l'idée que la catatonie soit une entité clinique particulière et l'intègre comme une forme de schizophrénie (5).

Le début du XX<sup>ème</sup> siècle est marqué par l'association de la catatonie à la schizophrénie. En 1952, la première édition du manuel diagnostique des maladies mentales de l'association américaine de psychiatrie décrit la catatonie comme un sous type de la schizophrénie. De même, trois ans plus tôt était paru la 6<sup>ème</sup> révision de la classification internationale des maladies qui intégrait la catatonie comme une caractéristique d'un type de schizophrénie (1).

Il faudra attendre les années 70 pour que cette association soit remise en question. En 1976, à l'Université de New York, Abrams et Taylor, dans une étude prospective de 55 patients psychiatriques présentant des critères de catatonie, mettent en évidence que seulement 4 patients répondent au diagnostic de schizophrénie tandis que deux tiers des patients présentent un trouble de l'humeur (sous forme de manie le plus souvent) (6). Durant la même année, Gelenberg souligne que la catatonie devrait être considérée comme un syndrome et non une maladie, pouvant être associée à plusieurs étiologies dont les troubles neurologiques, les maladies endocrinologiques ou les intoxications (7).

La 10<sup>ème</sup> version de la classification internationale des maladies parue en 1992, propose le diagnostic uniquement en cas de schizophrénie ou de trouble

---

organique (8,9). Et ce n'est qu'avec la 4<sup>ème</sup> version du DSM (DSM IV) en 1994 que la place de la catatonie est élargie avec la création des « troubles de l'humeur avec caractéristiques catatoniques », de la « schizophrénie catatonique » et du « trouble catatonique lié à une affection générale ».

En 2013, la 5<sup>ème</sup> version du DSM (DSM 5) fait de la catatonie un syndrome transnosographique. La « schizophrénie catatonique » disparaît. La catatonie est soit associée à un trouble mental à caractériser, soit à une affection médicale générale. Une nouvelle catégorie est également créée : la « catatonie non spécifiée par ailleurs » (10).

L'évolution nosographique du concept de catatonie permet donc de classer la catatonie dans une catégorie distincte et de la définir comme une entité syndromique, et ainsi d'encourager une démarche axée sur la recherche de pathologies sous jacentes. Cependant, côté pédiatrique, malgré les demandes de plusieurs auteurs, le syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent n'a pas de place au sein des classifications internationales (11,12). Dans la Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent, la catatonie est restreinte à un sous type de schizophrénie (13). Ce manque de reconnaissance peut donc être un frein dans l'identification de la catatonie ainsi que sa démarche dans une population pédiatrique.

## **2. Clinique**

Le tableau clinique de catatonie décrit fréquemment un patient présentant un mutisme avec une rigidité posturale, dans un contexte de comorbidité psychiatrique, souvent de schizophrénie déficitaire. Cependant plus de 40 signes ont été

---

répertoriés (11). La variété symptomatologique peut être regroupée en symptômes moteurs, comportementaux et affectifs. Les patients catatoniques peuvent être hyperactifs, hypokinétiques voire immobiles. Ils peuvent présenter des maniérismes, des stéréotypies ou des grimaces. Des maintiens de posture, une flexibilité cireuse, une catalepsie peuvent aussi être observées. Les patients peuvent être mutiques ou le discours peut être marqué par des écholalies ou des verbigérations. Leur comportement peut être marqué par un négativisme, une obéissance automatique, une aimantation ou des échopraxies. Il peut exister un retrait relationnel et un refus alimentaire.

Plusieurs formes cliniques de catatonie sont décrites : aiguë versus chronique ; agitée versus stuporeuse ; une forme maligne est définie par une agitation psychomotrice accompagnée d'insomnie, d'hyperthermie, de rigidité musculaire pouvant mener dans 10 à 20 % des cas au décès (11).

Le syndrome catatonique possède donc des formes variées et un nombre important de signes qui sont aspécifiques, pouvant se retrouver dans d'autres pathologies, ce qui montre l'intérêt d'une démarche diagnostique claire ainsi que l'intérêt d'un outil pour guider le clinicien dans cette démarche.

### **3. Outils diagnostiques**

Afin de palier à la difficulté diagnostique liée à une diversité symptomatique importante du syndrome catatonique et donc d'aider le clinicien à mieux reconnaître et traiter la catatonie, de nombreux auteurs proposent des critères diagnostiques ainsi que des échelles d'évaluation. Nous pouvons citer dans l'ordre chronologique : Fish en 1964, Gelenberg en 1976, Barnes en 1986, Lohr et Wisniewski en 1987, le

---

DSM-III-R en 1987, Rosebush en 1990, Rogers en 1991 et révisée en 1996, Fink et Taylor en 1991, Benegal en 1993, le DSM-IV en 1994, Bush et Francis en 1996, Northoff en 1999, Bräunig en 2000, Peralta en 2001, Carroll en 2008 et le DSM-5 en 2013.

En étudiant les différents critères proposés, nous pouvons remarquer qu'il n'existe pas de consensus sur le choix des signes et le nombre de symptômes nécessaires pour établir le diagnostic de catatonie. Néanmoins, il existe des similitudes concernant la nature des signes avec des manifestations motrices et comportementales. En 1999, Northoff et al. comparent les critères de Lohr et Wisniewski (1987), de Rosebush et al. (1990), du DSM-IV (1994), de Bush et al. (1996), ainsi que leur propres critères. Ils en déduisent que quel que soit le système critériologique utilisé le clinicien aboutira à un diagnostic de catatonie (14).

En 2011, Sienaert et al., dans une revue de la littérature, ont étudié 7 échelles : Modified Rogers Scale (MRS), Rogers Catatonia Scale (RCS), Bush-Francis Catatonia Rating Scale (BFCRS), Northoff Catatonia Rating Scale (NCRS), Braunig Catatonia Rating Scale (BCRS), l'échelle de Kanner et les critères du DSM-IV. Selon ces auteurs, seules les échelles proposées par Bush, Northoff et Braunig sont fiables pour une utilisation dans tous les syndromes catatoniques quelle que soit l'étiologie. Ils concluent également que la BFCRS est l'échelle de référence à utiliser dans la pratique en raison de sa validité, sa fiabilité et sa simplicité d'utilisation (15).

Nous allons donc nous intéresser à l'échelle BFCRS ainsi qu'aux critères diagnostiques du DSM 5 qui est la nosographie actuelle de référence. Ces deux instruments semblent pouvoir être les outils les plus intéressants pour accompagner une démarche diagnostique devant des signes catatoniques. Nous compléterons par la description d'un test thérapeutique aux benzodiazépines.

---

**a) Echelle Bush-Francis Catatonia Rating Scale (BFCRS)**

En 1996, devant l'absence d'échelle permettant l'évaluation de la sévérité d'un syndrome catatonique, Bush et al. ont développé une échelle de cotation de catatonie se composant de 23 items. Ils ont inclus les symptômes les plus fréquemment retrouvés dans la littérature parmi les signes décrits par Kahlbaum, Kraepelin, Lohr, Taylor, Rogers, Morrison, Rosebush, ainsi que dans le DSM-III et le DSM-IV. La notation des 23 items se fait de 0 à 3 afin d'évaluer la gravité de la symptomatologie.

Afin d'obtenir un instrument de diagnostic, ils retirent 9 items et les 14 items restants sont uniquement mesurés par leur présence ou leur absence. Le diagnostic est posé en présence d'au moins deux des quatorze signes suivants : excitation, immobilité/stupeur, mutisme, fixité du regard, postures spontanées/catalepsie, grimaces, écho-phénomènes, stéréotypies, maniérisme, verbigération, rigidité, négativisme, flexibilité cireuse, attitudes de refus. Le diagnostic positif justifie ensuite la passation de l'échelle complète pour mesurer la sévérité du syndrome. Cette échelle permet également de mesurer l'évolution de la symptomatologie catatonique avec l'instauration d'un traitement (16) (Annexe 3).

**b) DSM 5**

Dans le DSM 5 paru en 2013, douze symptômes ont été sélectionnés et trois sont nécessaires pour faire le diagnostic de catatonie (10) :

• pour la catatonie associée à un trouble mental :

A. Le tableau clinique est dominé par au moins 3 des symptômes suivants :

1. Stupeur (c'est-à-dire absence d'activité psychomotrice ; pas de relation

active avec l'environnement)

2. Catalepsie (c'est-à-dire induction d'une posture maintenue passivement et contre la gravité)

3. Flexibilité cireuse (c'est-à-dire résistance légère ou nette lors du positionnement induit par l'examineur)

4. Mutisme (c'est-à-dire absence ou quasi-absence de réponse verbale)

5. Négativisme (c'est-à-dire opposition ou absence de réponse à des instructions ou à des stimuli extérieurs)

6. Prise de posture (c'est-à-dire maintien actif, contre la gravité, d'une posture adoptée spontanément)

7. Maniérisme (c'est-à-dire caricatures bizarres ou solennelles d'actions ordinaires)

8. Stéréotypies (c'est-à-dire mouvements non dirigés vers un but, répétitifs et anormalement fréquents)

9. Agitation, non influencée par des stimuli externes

10. Expressions faciales grimaçantes

11. Echolalie (c'est à dire répétition des paroles d'un autre)

12. Echopraxie (c'est à dire reproduction des mouvements d'un autre)

• pour la catatonie due à une autre affection médicale :

Même critère A que pour la catatonie liée à un trouble mental

B. Mise en évidence d'après l'anamnèse, l'examen physique, ou les examens complémentaires que le trouble est la conséquence physiopathologique directe d'une autre affection médicale.

C. La perturbation n'est pas mieux expliquée par un autre trouble mental

D. La perturbation ne survient pas exclusivement au cours d'un syndrome confusionnel.

E. Le trouble entraîne une détresse cliniquement significative ou une altération du fonctionnement social, professionnel ou dans d'autres domaines importants.

### **c) Test thérapeutique aux benzodiazépines**

Il n'existe pas de test diagnostique de la catatonie. Cependant, il existe un test thérapeutique aux benzodiazépines permettant de prévoir la réponse du patient à l'instauration d'un tel traitement.

Un test au Zolpidem a été mis au point par l'équipe de psychiatrie du Pr Thomas à l'hôpital Fontan du CHU de Lille en 1994 : un comprimé de 10 mg de Zolpidem est administré au patient, le test est considéré comme positif si les symptômes observés selon l'échelle BFCRS diminuent d'au moins 50% au bout de 30 minutes. Ce test représente un argument important en faveur d'un diagnostic de catatonie et doit être inclus dans une démarche diagnostique (17).

En 1996, Bush a quant à lui défini un test au Lorazépam, également prédictif de réponse au traitement par benzodiazépines. Des doses de 1 mg de Lorazépam sont administrées par voie intraveineuse toutes les 5 minutes jusqu'à 2 mg. Les signes catatoniques sont aussi évalués par l'échelle BFCRS au début et après chaque dose. Le test est considéré comme positif lorsque l'administration du traitement a permis de faire diminuer l'ensemble des signes parmi les 14 items de l'échelle à un signe au maximum. La réponse positive au test prédit une réponse au traitement au Lorazépam pour la suite (18).

---

Le clinicien peut donc s'appuyer sur des outils simples et fiables pour guider sa démarche diagnostique devant un syndrome catatonique : critères diagnostiques du DSM 5, échelle d'évaluation (BF CRS) et test thérapeutique aux benzodiazépines.

#### **4. Hypothèses psychopathologiques et physiopathologiques**

Au fur et à mesure de l'évolution des connaissances cliniques concernant le syndrome catatonique, des hypothèses psychopathologiques et physiopathologiques ont été formulées.

##### **a) Hypothèses psychopathologiques**

Pour plusieurs auteurs, la catatonie serait une réaction de peur semblable à la stratégie d'immobilité tonique qu'adoptent les animaux face à un prédateur. La peur serait liée à un traumatisme, une maladie psychiatrique ou physique grave et déclencherait une réponse catatonique comme dernier recours face à un sentiment de mort imminente (19–21).

Les psychanalystes placent la catatonie dans le champ de la psychose au sens psychanalytique. Pour Mélanie Klein, psychanalyste britannique d'origine autrichienne, « la catatonie pourrait être une tentative pour paralyser l'objet intérieur et ainsi le rendre inoffensif » (22). D'autres auteurs définissent la catatonie comme « la perte de la fonction de pulsativité de l'organisme » (23). Lacan, célèbre psychiatre français à l'origine d'un courant psychanalytique, différencie l'instinct chez l'animal de la pulsion chez l'homme, le langage permettant la mise en place de l'inconscient et la dénaturaion de l'instinct en un fonctionnement pulsionnel. La

---

pulsation de l'inconscient donne un rythme d'organisation à la vie de chacun (cycles veille-sommeil, rythme de la sexualité). Le syndrome catatonique révèle « la disparition de tout ce qui dans l'organisme fonctionne sur un mode pulsatile. Ce dérèglement de la rythmicité amènerait à la disparition de l'Autre » (23).

A partir d'expérience clinique de patients catatoniques, Cohen propose un modèle psychopathologique se basant sur le modèle cognitif du mouvement volontaire humain (24,25). Il distingue trois modalités d'expérience subjective qui impliquent un dysfonctionnement des mouvements chez les sujets catatoniques :

- l'adhésion aux idées délirantes. Le patient présente un automatisme psychomoteur : il effectue des mouvements automatiques secondaires à des hallucinations et à des idées délirantes.
- la résistance aux idées délirantes. Le patient résiste aux ordres de mouvements commandés par les hallucinations. Il met en place des gestes ritualisés comme des mouvements automatiques compulsifs afin de diminuer l'anxiété, allant parfois jusqu'à la catalepsie et l'immobilité.
- les états hyper anxieux ou hyper émotionnels, qui représentent la modalité la plus fréquente chez les patients catatoniques stuporeux ou akinétiques (24,25).

### ***b) Hypothèses physiopathologiques***

Concernant les mécanismes physiopathologiques associés au syndrome catatonique, plusieurs modèles neurobiologiques ont été proposés.

Différentes régions du cerveau (dont les lobes frontaux, les noyaux gris centraux, le lobe pariétal ou le cervelet) ont été impliquées dans l'apparition de la catatonie,

---

cependant aucune lésion focale n'a été retrouvée. Il semblerait que la catatonie soit liée à une dysrégulation de réseaux cortico-sous-corticaux (26).

Grâce à l'imagerie fonctionnelle, en 2002, Northoff et al font un lien entre les symptômes catatoniques et l'atteinte de certaines régions corticales. Les symptômes affectifs et comportementaux pourraient être expliqués par une diminution de l'activité du cortex orbitofrontal, et les symptômes moteurs pourraient être liés à une activation des aires motrices et prémotrices (27).

Plusieurs hypothèses neurobiologiques ont été formulées incluant acide gamma-aminobutyrique (GABA-A), dopamine et glutamate.

- L'hypothèse GABAergique s'appuie sur l'efficacité des traitements comme les benzodiazépines qui sont des agonistes GABAergiques. Northoff et al dans une étude utilisant l'imagerie nucléaire, ont mesuré la densité de liaison d'un agoniste GABAergique marqué à l'iode-123-iomazenil chez 10 patients catatoniques, 10 patients psychiatriques non catatoniques et 20 patients sains. Ils ont montré une diminution significative de la liaison aux récepteurs GABA-A dans le cortex sensori-moteur gauche, le cortex orbitofrontal latéral droit et le cortex pariétal postérieur droit chez les patients catatoniques (28).
- L'hypothèse dopaminergique se base sur la ressemblance clinique entre la catatonie et certaines pathologies dans lesquelles la dopamine est impliquée comme la schizophrénie et la maladie de Parkinson. De plus, les antipsychotiques atypiques, agonistes dopaminergiques, améliorent les symptômes catatoniques (29).
- L'hypothèse glutamatergique est fondée sur l'évolution favorable de syndrome catatonique suite à la prescription d'antagonistes glutamatergiques comme la mémantine ou l'amantadine (30,31). De plus, la découverte d'encéphalite

---

auto-immune à auto-anticorps anti-NMDA-récepteur pouvant causer un syndrome catatonique a ouvert la voie à de nouvelles perspectives de recherche (32).

Ces hypothèses physiopathologiques s'appuient sur l'efficacité de certains traitements de la catatonie, un des points clé de la prise en charge de la catatonie.

## **5. Prise en charge**

En 1930, la guérison d'une catatonie par l'Amobarbital a été décrite. Les barbituriques sont alors utilisés pour traiter le mutisme, la léthargie, le négativisme et le délire excité. Du fait de leur toxicité moindre, les benzodiazépines viennent remplacer les barbituriques ces dernières décennies (33).

### **a) Benzodiazépines**

Les benzodiazépines représentent le traitement de première intention pour la plupart des prescripteurs, la majorité des patients catatoniques étant soulagés après la prescription de fortes doses de benzodiazépines (34,35). Malgré cette efficacité, aucun consensus n'est décrit et les protocoles d'administration varient selon les équipes.

En 1990, Rosebush et al ont rapporté que 12 des 15 patients catatoniques de leur étude ont présenté une rémission complète après administration de 1 à 2 mg de Lorazépam en 2h (35). Fink, neuropsychiatre américain, recommande l'administration de 1 mg de Lorazépam toutes les heures avec une évaluation clinique après chaque administration. La dose quotidienne de Lorazépam peut alors

---

être calculée une fois qu'est obtenue la levée de la catatonie. 50 à 70% des patients répondent à des doses de 2 mg de Lorazépam toutes les 3 à 8 heures soit 6 à 16 mg par jour, avec une durée de traitement variant de 3 à 5 jours (35).

En 2011, au Japon est rapporté le cas d'une catatonie maligne soulagée par administration de Diazépam (36). En 2012, suite à une étude rétrospective taiwanaise de patients catatoniques menée pendant 9 ans, Huang recommande l'utilisation de Diazépam par voie intraveineuse à la dose de 10 mg après échec de deux administrations de 2 mg de Lorazépam par voie orale (37). Le traitement par Diazépam semble donc être une alternative lorsque le Lorazépam n'est pas efficace ou que le traitement ne peut être administré par voie orale.

Dans la littérature, plusieurs cas de catatonie soulagée par la prescription de Zolpidem sont décrits. Malgré un effet rapide, sa faible durée d'efficacité rend l'utilisation quotidienne compliquée, et il est préféré comme outil diagnostique (38–40).

### **b) Electroconvulsothérapie**

En 1934, la catatonie fut traitée par l'administration intraveineuse de pentylenetetrazol induisant des crises de grand mal. En 1936, les bénéfices de ce traitement ont été décrits lors d'une conférence internationale en Suisse, permettant la grande diffusion de sa pratique. En 1938, une nouvelle méthode d'induction des crises est décrite : l'utilisation d'électricité. Sa facilité d'emploi va permettre le remplacement des inductions chimiques : elle est aujourd'hui la méthode standard de la thérapie par électrochocs (33).

Son utilisation est moins fréquente que les benzodiazépines malgré une efficacité rapportée chez 85% de patients traités (41). L'électroconvulsothérapie est recommandée en deuxième intention si aucune réponse n'est obtenue après 48 heures de traitement par benzodiazépines (42).

### **c) Autres traitements**

A ce jour, peu d'alternatives aux benzodiazépines sont proposées.

Certaines données sont en faveur de la prescription d'antipsychotiques notamment atypiques (42,43) alors que d'autres auteurs soulignent leur rôle dans l'aggravation de la catatonie ou l'apparition d'une forme maligne (44). Dans la littérature, les antagonistes du N-méthyl-D-aspartate-récepteur, les antiépileptiques et les antipsychotiques atypiques semblent avoir une place dans le traitement des patients catatoniques (45).

De récentes études ont montré que la rTMS peut être une alternative au traitement de la catatonie. En effet, entre 1998 et 2018, 7 cas de catatonie ont été soulagés par stimulation magnétique transcrânienne du cortex dorsolatéral préfrontal, dans la majorité des cas côté gauche (46).

Récemment, en 2017 au Canada, a été rapporté le cas d'un patient catatonique dans un contexte de schizophrénie, traité par l'implantation d'un stimulateur intracrânien pour un traitement de neuromodulation plus intensif et régulier à la suite de traitement par ECT et TMS (47).

Malgré l'absence de recommandation, la littérature oriente la démarche thérapeutique du syndrome catatonique de la manière suivante :

- prescription de benzodiazépines à fortes doses qui disposent d'une réponse rapide et une facilité d'administration
- mise en place de séances d'électroconvulsothérapie en cas d'échec des benzodiazépines.

Les alternatives à ces deux traitements sont peu nombreuses à ce jour. Cependant les recherches en cours laissent penser à un élargissement des possibilités thérapeutiques dans le futur.

---

## **B. Spécificités du syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent**

Historiquement, les symptômes catatoniques sont rapportés chez les enfants et adolescents depuis le XIX<sup>ème</sup> siècle. En 1874, Karl Kahlbaum précisait dans sa description clinique de la catatonie que les symptômes pouvaient apparaître durant l'enfance (48).

Les connaissances concernant la catatonie de l'enfant et de l'adolescent proviennent de rapport de cas et de description de cohorte de jeunes patients hospitalisés notamment en Inde et en France.

En Inde, plusieurs études ont été menées dans l'unité psychiatrique d'hospitalisation de Chandigarh portant sur le profil symptomatique, les étiologies et le traitement de la catatonie chez les enfants et adolescents hospitalisés (49–51).

En France, une étude prospective menée dans le service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent du Pr Cohen à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière à Paris a permis d'étudier les cas de jeunes patients hospitalisés pour un syndrome catatonique. Ce travail a permis de détailler la phénoménologie (52–54), la physiopathologie (24,55), les étiologies (56–58) et le traitement (59–61) de la catatonie pédiatrique. Plusieurs auteurs tels que Wing, Shah, Dhossche, Wachtel et Otah ont également étudié la catatonie au sein des populations autistes (62–64).

## **1. Epidémiologie**

La majorité des cas rapportés sont décrits à l'adolescence. Le sex-ratio diffère en fonction de l'étiologie : prédominance masculine dans les étiologies psychiatriques (liée à une surreprésentation des garçons dans la schizophrénie à début précoce) et féminine dans les causes non psychiatriques (51,52).

Les estimations de la prévalence du syndrome catatonique varient de 0,6% à 17% chez les patients hospitalisés (50,53,62,65). L'équipe parisienne du Pr Cohen rapporte une incidence à 0,16 par million et par an, ils retrouvent une prévalence de 0,6% dans la population pédopsychiatrique (53). L'étude menée par Thakur et al en Inde retrouve quant à elle une prévalence de 5,5% dans une population consultant en pédopsychiatrie (50).

Cette importante différence de prévalence laisse penser à un possible sous diagnostique du syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent, et l'intérêt de guider le clinicien dans sa démarche face à des signes catatoniques.

## **2. Caractéristiques cliniques**

Malgré l'absence de critères diagnostiques pour la catatonie chez l'enfant, quelques données sont disponibles concernant la symptomatologie catatonique chez les enfants et les adolescents. En effet, beaucoup d'études concernant l'évaluation de la catatonie pédiatrique ont été réalisées en utilisant les critères de la catatonie adulte et les échelles initialement développées pour les adultes comme la BFRCS ont été utilisés chez les enfants. La symptomatologie catatonique peut être divisée en quatre catégories :

- 
- les symptômes moteurs (ex : catalepsie, flexibilité cireuse, stupeur, maintien de posture, maniérisme, grasping, rigidité, mouvement involontaire, stéréotypies)
  - les symptômes comportementaux (ex : négativisme, mutisme, agitation, instabilité psychomotrice, impulsivité)
  - les symptômes affectifs (ex : retrait relationnel, fixité du regard)
  - les symptômes régressifs (ex : incontinence, écholalie, échopraxie, verbigérations, schizophasie, refus de boire ou manger)

Les symptômes les plus fréquemment retrouvés sont le mutisme, la stupeur et la flexibilité cireuse (50,66). La présentation ne semble pas différer de celle de l'adulte à l'exception de l'incontinence qui peut être retrouvée chez 45% des enfants catatoniques, et est absente chez l'adulte (66).

Une classification de la catatonie pédiatrique a été proposée par l'équipe parisienne du Pr Cohen :

- Selon la forme : stuporeuse, agitée, maligne, ou avec automatisme psychomoteur
- Secondaire à : un trouble de l'humeur, trouble psychotique, état anxieux aigu, cause organique
- Selon l'évolution : aiguë ou chronique
- Associée à un trouble neurodéveloppemental (trouble du spectre autistique, déficience intellectuelle, syndrome génétique) (48).

Comme chez l'adulte, la présentation clinique de la catatonie pédiatrique est très variable et plusieurs formes peuvent être observées. Cela amène le clinicien à évoquer d'autres diagnostics face à une telle symptomatologie.

---

### 3. Diagnostics différentiels

Dans le cadre d'une démarche diagnostique, il convient de pouvoir éliminer et évoquer les diagnostics différentiels. Ceci est d'autant plus vrai pour la catatonie dont le tableau clinique est variable et aspécifique. En effet si le tableau typique de stupeur catatonique avec flexibilité cireuse est facilement reconnaissable et laisse peu de place à un doute diagnostique pour le clinicien, les tableaux comprenant une agitation ou des symptômes moteurs aspécifiques peuvent être confondus avec d'autres pathologies.

Parmi les diagnostics différentiels du syndrome catatonique, nous pouvons citer chez l'enfant et l'adolescent (48,67) :

- L'akathisie
- La dyskinésie
- La dystonie aiguë
- Les tics
- Le syndrome de Gilles de la Tourette
- Le mutisme sélectif
- Le trouble obsessionnel compulsif
- Le trouble conversif
- L'état de stress aigu
- Les troubles du spectre autistique
- L'épilepsie
- Le coma
- Le délirium
- L'hyperthermie maligne
- Le parkinsonisme et la maladie de Parkinson
- Le syndrome sérotoninergique

Une analyse fine des symptômes ainsi que l'aide d'outils diagnostiques paraissent donc indispensables à la lumière des nombreux diagnostics différentiels du syndrome catatonique pédiatrique pouvant égarer le clinicien et retarder la prise en charge.

---

#### 4. Outils diagnostiques

Comme nous l'avons précédemment explicité, la catatonie ne bénéficie pas de critères diagnostiques en fonction de l'âge.

Face à ce manque, en 2006, l'équipe parisienne du Pr Cohen développe une échelle pour évaluer la symptomatologie catatonique chez l'enfant et l'adolescent. L'équipe s'est basée sur une analyse des études cliniques historiques, et sur l'analyse de 463 cas regroupés à partir de sept études. En plus des 14 items de la BFCRS, les symptômes décrits par Ey en 1950 ont été ajoutés (incontinence, acrocyanose, schizophasie, mouvements automatiques compulsifs), et l'item retrait a été séparé en refus de manger/boire et retrait social. Chaque item est noté entre 0 (absent) et 3 (sévère) suivant son intensité pour un score total maximal de 60. Cette échelle fut renommée PCRS et validée pour l'évaluation du syndrome catatonique avec un seuil de 9 pour un âge inférieur à 18 ans (55).

Le test thérapeutique au Zolpidem peut également être utilisé comme chez l'adulte pour appuyer le diagnostic de catatonie. Ce test a été reproduit sur un adolescent de 14 ans par Zaw et Bates (68).

Comme chez l'adulte, pour faciliter la démarche diagnostique d'un syndrome catatonique pédiatrique, le clinicien dispose donc d'une échelle d'évaluation (PCRS) et d'un test thérapeutique aux benzodiazépines.

---

## 5. Etiologies

Une fois le diagnostic de catatonie posé, une démarche pour rechercher la cause doit être menée. En effet, la catatonie est une entité syndromique et une pathologie sous jacente doit être recherchée. Les causes retrouvées pour la catatonie incluent à la fois des pathologies psychiatriques et non psychiatriques.

### a) *Etiologies psychiatriques*

Concernant les causes psychiatriques, on distingue comme chez l'adulte les troubles de l'humeur, la schizophrénie mais également les troubles du développement incluant troubles du spectre autistique, déficience intellectuelle, et syndrome génétique neurologique, qui sont une des spécificités de la catatonie pédiatrique.

L'étiologie psychiatrique la plus fréquemment rapportée est la schizophrénie. La cohorte parisienne du Pr Cohen rapporte une prévalence de 48,3% (53). Green et al en 1992 ont étudié 38 enfants présentant une schizophrénie et ont rapporté que des symptômes catatoniques étaient présents chez 12 d'entre eux (32%). Les troubles de l'humeur arrivent en deuxième position (41,6%) avec une majorité de syndrome dépressif. Des caractéristiques psychotiques sont souvent associées aux troubles de l'humeur (53). L'étude menée en 2001 par Thakur et al en Inde rapporte 17,7% de syndrome catatonique chez les patients souffrant de troubles de l'humeur (50).

En 2012, Dhossche et al suggèrent dans une publication basée sur une revue de la littérature, que les facteurs traumatiques peuvent jouer un rôle important dans les troubles catatoniques (20). Kahlbaum en 1874 et Kanner en 1934 avaient

---

précédemment rapporté que les événements traumatiques peuvent être un facteur déclenchant de la catatonie. De plus, la similitude clinique de la dépression anaclitique chez les enfants abandonnés décrite par Spitz et certains symptômes catatoniques comme l'immobilité/stupeur, le négativisme et le mutisme laissent sous-entendre un lien (20). D'autres auteurs comme Moskowitz font un lien entre le retrait social de la catatonie et l'immobilisation réflexe de la peur (19). Dans la cohorte parisienne, 25% des enfants catatoniques présentent des antécédents de traumatisme grave quelque soit l'étiologie retrouvée (69).

La démarche étiologique doit donc comporter un examen psychiatrique précis à la recherche de signes pouvant orienter vers un trouble psychiatrique.

#### (1) Particularités des troubles du spectre autistique

Une des particularités de la catatonie pédiatrique est son association avec les troubles du spectre autistique (TSA). Dans l'étude de Wing et Shah en 2000, 17% d'un échantillon de 506 enfants et d'adolescents autistes répondaient aux critères de catatonie. Dans la majorité des cas, les symptômes catatoniques débutaient entre 10 et 19 ans. Avant 10 ans, il était observé de courts épisodes de lenteur et de maintien de posture (62). Dans une seconde étude de Billstedt publiée en 2005, 12% de 120 personnes autistes suivies de l'enfance à l'âge adulte ont été diagnostiquées avec un épisode catatonique (70).

Une similitude clinique est à noter entre les deux troubles, pouvant être à l'origine d'une difficulté diagnostique de la catatonie dans un contexte de trouble du spectre autistique.

---

En effet, les symptômes communs aux deux pathologies pouvant être cités sont (71) :

- Echolalie/échopraxie
- Agitation
- Expressions faciales inadaptées
- Mutisme
- Logorrhée
- Catalepsie
- Maniérisme
- Stéréotypies
- Persévérations
- Rigidité
- Verbigérations
- Fixité du regard
- Retrait relationnel
- Agressivité

Certains auteurs ont donc proposé des critères diagnostiques du syndrome catatonique chez les enfants et l'adolescent avec TSA. Wing et Shah suggèrent les critères essentiels suivants (62) :

- a) lenteur accrue affectant les mouvements et les réponses verbales ;
- b) difficulté à initier et à poursuivre les actions ;
- c) majoration de l'obéissance physique ou verbale à autrui ;
- d) passivité importante et manque de motivation.

Les autres critères associés sont :

- e) inversion du rythme nyctéméral ;
- f) syndrome parkinsonien : tremblements, révulsion oculaire, dystonie, posture anormale, maintien de posture, etc. ... ;

g) excitation, agitation ; et

h) augmentation des comportements répétitifs et ritualisés.

Dhossche et al ont également proposé des critères diagnostiques adaptés (72) :

Critère A : immobilité, diminution sévère du discours ou stupeur d'une durée d'au moins un jour, associée à au moins un des symptômes : catalepsie, obéissance automatique ou maintien de posture.

Critère B : En l'absence d'immobilité, de diminution sévère du discours ou de la stupeur, une majoration marquée par rapport à l'état de base du sujet, d'une durée d'au moins une semaine, d'au moins 2 des éléments suivants : lenteur des mouvements ou de la parole, difficulté à initier les mouvements ou la parole sans incitation, arrêt des actions en cours, difficulté à franchir une ligne, incapacité à cesser une action, stéréotypies, phénomènes d'écho, catalepsie, obéissance automatique, maintien de posture, négativisme ou ambivalence.

L'importance du chevauchement symptomatique amène la question d'un lien entre la catatonie et l'autisme ainsi que de l'existence d'une physiopathologie commune. La catatonie est le plus souvent associée à des troubles de l'humeur et les troubles du spectre autistiques sont un facteur de risque de trouble de l'humeur (73). Dans leur étude, Wing et Shah ont retrouvé des facteurs précipitants de catatonie : décès, pression à l'école, manque de structure et manque d'occupation (62). Ces facteurs pourraient être à l'origine d'une symptomatologie dépressive et la catatonie se révèle alors être le premier signe d'une pathologie dépressive chez les personnes autistes.

La réponse favorable du syndrome catatonique aux traitements agonistes

---

GABAergiques ainsi que certaines études montrant une baisse de la densité des récepteurs GABAA dans certaines zones du cortex cérébral (28) laissent penser que des anomalies du métabolisme GABAergique seraient à l'origine du syndrome catatonique. Des taux élevés de GABA plasmatique ont été retrouvés chez des jeunes atteints de troubles du spectre autistique (74). Le dysfonctionnement du GABA pourrait donc jouer un rôle dans ces deux affections. D'autres auteurs ont suggéré qu'il puisse exister un lien génétique entre troubles du spectre autistique et catatonie : une prédisposition génétique au niveau de la région 15q15-q21 qui code pour le récepteur GABA B3, A5 et G3 (75). Shorter va quant à lui proposer jusqu'à regrouper la psychose, l'autisme et la catatonie sous une même entité appelé « triangle de fer » plutôt que sous trois maladies distinctes (76).

Cette similitude symptomatique engendre des difficultés lors de la démarche diagnostique du syndrome catatonique mais également dans le cadre d'une démarche étiologique, d'autant plus lorsque l'état antérieur du patient n'est pas toujours connu du clinicien.

### **b) *Etiologies non psychiatriques***

Malgré une présentation psychiatrique, la catatonie peut être l'expression d'une pathologie non psychiatrique sous jacente. Celles ci sont identifiées dans 15 à 23% des cas de catatonie pédiatrique (50,52,56,57,65,77).

La catatonie d'origine non psychiatrique semble différer de la catatonie d'origine psychiatrique : elle est plus souvent retrouvée chez les patients de sexe féminin, le début est plus souvent aigu, la forme stuporeuse est plus fréquente. La mauvaise

réponse aux benzodiazépines est également un critère en faveur d'une catatonie d'origine non psychiatrique (57).

Les causes non psychiatriques de catatonie pédiatrique regroupent des maladies infectieuses, des maladies auto-immunes, des troubles neurologiques, des intoxications par médicaments et substances et des maladies génétiques avec notamment les erreurs innées du métabolisme.

#### (1) Maladies infectieuses

Parmi les maladies infectieuses, les encéphalites virales, la typhoïde et la mononucléose infectieuse ont été rapportés comme des causes possibles de catatonie chez l'enfant (57).

#### (2) Epilepsie

Quelques cas ont été publiés associant catatonie et épilepsie (57).

Le lien entre catatonie et épilepsie semble multiple car le syndrome catatonique peut précéder, accompagner ou apparaître après une crise convulsive. De plus certaines étiologies comme l'encéphalite auto-immune ou les troubles neurodéveloppementaux peuvent s'accompagner d'épilepsie rendant difficile la distinction entre une catatonie liée à une épilepsie et celle liée à une autre maladie propre.

### (3) Intoxication ou causes iatrogènes

Plusieurs toxiques ou médicaments ont été signalés comme cause de catatonie pédiatrique : corticoïdes, lithium, phencyclidine, chlorphenamine, antirétroviraux (zidovudine, abacavir), insuline, cyclosporine, cannabis, ecstasy, GHB (gamma-hydroxybutyric acid), et méphédrone (48).

### (4) Etiologie métabolique ou génétique

Les principales étiologies métaboliques associées à la catatonie pédiatriques sont la maladie de Wilson et la porphyrie (57).

Les maladies génétiques rapportées dans la littérature sont : la maladie de Huntington, l'insomnie familial fatale, PRODH mutations, le syndrome de Kleefstra, le syndrome de Sanfilippo, le syndrome MELAS, le syndrome de Down, la délétion 22q13.3 incluant le gène SHANK 3, et le syndrome de Prader-Willi (48).

### (5) Maladies auto-immunes

Parmi les étiologies non psychiatriques, les maladies auto-immunes occupent une place importante. Dans les maladies auto-immunes associées à la catatonie nous pouvons distinguer les maladies systémiques auto-immunes et les encéphalites auto-immunes dont l'encéphalite à auto-anticorps NMDA-récepteur et les troubles neuropsychiatriques auto-immuns pédiatriques associés aux infections à streptocoque (PANDAS) (48).

---

La maladie systémique la plus fréquemment décrite est le lupus érythémateux systémique (LES). Le LES est une maladie chronique pouvant atteindre plusieurs organes dont la peau, les articulations, les reins et le système nerveux central. La clinique du LES pédiatrique est similaire à celle de l'adulte ; cependant la maladie est plus sévère avec une atteinte plus agressive des organes (78). Les cas rapportés ne concernent que le sexe féminin. Les signes catatoniques les plus souvent associés au LES sont le mutisme, le maintien de posture, le retrait relationnel, le négativisme, l'hypertonie et la fixité du regard (79). Par ailleurs, la littérature montre que la catatonie liée au LES est soulagée par la prescription d'un traitement immunomodulateur/immunosuppresseur (80), soutenant l'importance d'une démarche étiologique afin d'apporter un traitement approprié au syndrome catatonique pédiatrique.

Les encéphalites auto-immunes (EAI) font partie des pathologies non psychiatriques associées au syndrome catatonique. Le tableau clinique des EIA peut être trompeur. En effet l'EAI peut présenter des symptômes psychiatriques qui peuvent se retrouver dans la schizophrénie ou les troubles de l'humeur. Cependant, ces symptômes sont atypiques comme la présence d'hallucinations visuelles prédominantes, le caractère fluctuant des troubles et leur résistance au traitement psychotrope. La présence de troubles cognitifs comme la régression cognitive ou des éléments confusionnels est également un argument en faveur d'une EIA et ne se retrouvent pas dans les pathologies psychiatriques (78).

La catatonie associée à une EAI a un début brutal et est plus souvent de forme stuporeuse. De plus, une résistance au traitement par benzodiazépines est une des caractéristiques (78). Le diagnostic d'EIA peut être complexe devant une catatonie

---

lorsque les signes neurologiques et systémiques manquent.

Les maladies auto-immunes nécessitent des traitements immunosuppresseurs qui doivent être introduits le plus précocement possible pour obtenir de meilleurs résultats et limiter les séquelles neurocognitives (81–83). La littérature met en lumière plusieurs cas de catatonie traités avec succès dans un contexte de lupus érythémateux systémique (59), de troubles neuropsychiatriques auto-immuns pédiatriques associés aux infections à streptocoque (PANDAS) (84) et d'encéphalite anti-NMDA-récepteur (82). Malgré l'absence de recommandations internationales, les protocoles thérapeutiques utilisés par les auteurs comprennent deux lignes de traitement :

1. la première ligne comporte les corticoïdes, les échanges plasmatiques et l'administration d'immunoglobulines par voie intraveineuse, avec mise en place de la plasmaphérèse immédiatement après les bolus de corticoïdes ;
2. La deuxième ligne comporte les traitements immunosuppresseurs comme le rituximab ou la cyclophosphamide ou le mycophénolate-mofétil (82)(85)(86) (82,85–88).

Il est à noter que parmi les 7 cas de catatonie pédiatrique liée à une pathologie auto-immune de la cohorte parisienne traitée par immunosuppresseurs, 3 n'avaient pas d'anticorps identifiés (89). En effet, malgré une recherche systématique et répétée, les anticorps peuvent ne pas être identifiés. Par conséquent, leur identification ne doit pas être un critère déterminant dans l'algorithme décisionnel de diagnostic, et les traitements immunosuppresseurs ou immunomodulateurs, dont les échanges plasmatiques, peuvent être envisagés (90). D'autant que la réponse au traitement n'est pas conditionnée par l'étiologie (60).

---

Devant les problèmes diagnostiques liés à l'absence de détection des anticorps qui n'exclut pas le diagnostic de maladie auto-immune ; l'équipe parisienne du Pr Cohen a développé un score de causalité appelé « CAUS score », dans le but de déterminer si une cause somatique peut être envisagée devant un syndrome catatonique et orienter la prise de décision thérapeutique (56). Dans une autre étude, ce CAUS score a été validé afin d'aider les cliniciens à déterminer si la cause de la catatonie est auto-immune et s'il existe un intérêt à la mise en place d'un traitement immunosuppresseur (89).

Il se compose de 5 critères qui sont notés entre 0 (absent), 1 (modéré) et 2 (élevé) :

- l'existence de cas similaires dans la littérature
- la présence de signes cliniques
- la présence d'anomalies biologiques
- la présence d'anomalies aux examens paracliniques
- la réponse à un traitement spécifique d'une pathologie

Pour améliorer l'évaluation du score de causalité dans le cas où aucun anticorps n'est mis en évidence, les auteurs proposent un défi thérapeutique avec un test aux corticoïdes à fortes doses. Une approche étape par étape est donc proposée :

- une notation des 4 premiers éléments : si le score total est supérieur ou égal à 3, le diagnostic de catatonie auto-immune est possible ;
- puis évaluation de la réponse thérapeutique aux bolus de corticoïdes : si le score final est d'au moins 5, le diagnostic de maladie auto-immune est probable et l'utilisation d'un traitement immunosuppresseur doit être envisagé (58).

---

Au vu du nombre de pathologies non psychiatriques pouvant être associées au syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent, la recherche de signes non psychiatriques doit occuper une place importante de la démarche étiologique. De plus, les maladies non psychiatriques nécessitent elles-mêmes un traitement spécifique. Le clinicien peut donc se heurter à des difficultés diagnostiques, face à des signes catatoniques qui peuvent masquer les signes de la maladie sous jacente. L'utilisation d'un score de causalité est un outil supplémentaire pour orienter le clinicien vers une origine non psychiatrique du syndrome catatonique pédiatrique.

### **c) Démarche étiologique**

A la lumière des différentes étiologies possibles devant un syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent, il est important d'effectuer un examen précis, étape fondamentale de cette démarche. Dans la mesure du possible, cette démarche doit se faire de manière pluridisciplinaire avec pédopsychiatres, pédiatres et neurologues.

Une anamnèse précise doit être effectuée comprenant le recueil des antécédents médicaux/chirurgicaux personnels et familiaux, la liste des traitements pris par le patient et la recherche d'éventuelles prises de toxiques (57). L'interrogatoire doit caractériser le type de symptômes, le mode de début (brutal ou insidieux) et l'évolution (aiguë ou chronique).

Le développement psychomoteur, cognitif, social et affectif doit être détaillé, pouvant orienter vers un trouble du développement.

L'examen psychiatrique doit s'attarder à évaluer l'état thymique et rechercher des hallucinations ou idées délirantes, pouvant orienter vers une étiologie psychiatrique.

---

Un examen clinique précis doit également être effectué afin de rechercher des signes en faveur d'une pathologie identifiée comme cause de catatonie. Un syndrome confusionnel, un syndrome pyramidal ou des dyskinésies font suspecter un trouble neurologique. La présence de crises convulsives ou d'une confusion post critique doit faire réaliser un EEG ou une IRM cérébrale. Une encéphalite peut être suspectée devant des signes neurologiques accompagnés de fièvre ou de signes systémiques. Une photosensibilité, un rash malaire, une alopecie, une polyarthrite, une hématurie ou une protéinurie doivent orienter vers un lupus érythémateux systémique (57). Les étiologies métaboliques ou génétiques doivent être évoquées devant une histoire familiale, des signes de surcharge tissulaire, une aggravation des symptômes catatoniques en fonction du catabolisme ou lors de la prise des traitements (91).

Des examens complémentaires doivent être effectués à la recherche de signes pouvant orienter le diagnostic étiologique vers une cause non psychiatrique (57) :

- NFS, ionogramme sanguin, dosage de l'urée et de la créatinine
- Calcémie, phosphatémie, magnésémie
- Bilan hépatique
- IRM cérébrale, EEG, analyse du LCR (si fièvre)
- Recherches de toxiques
- Ammoniémie, homocystéinémie, dosage de la céruloplasmine et dosage urinaire du cuivre
- Examen ophtalmologique, échographie abdominale
- Recherche d'anticorps réalisée à la fois dans le sérum et le LCR.

---

Dans le cadre des maladies systémiques, les anticorps anti DNA, anti Sm, anti TPO, anti TG peuvent être identifiés dans le sérum.

Dans le cadre des encéphalites auto-immunes, l'analyse du LCR peut révéler des signes d'inflammation avec la présence de bandes oligoclonales ou d'IgG, ainsi que la présence d'anticorps anti-NMDA, anti-GABA a/c, anti-Hu, anti-Yo (58).

La démarche doit donc permettre de savoir si la catatonie est liée à un trouble psychiatrique ou un trouble non psychiatrique. Cette étape est également déterminante pour le choix thérapeutique du patient et conditionne donc son pronostic.

## **6. Pronostic**

Le syndrome catatonique a une morbidité et une mortalité importante. Comme chez l'adulte, la catatonie est responsable de nombreuses complications notamment liées au décubitus comme la thrombose veineuse profonde, les escarres, les contractures musculaires, la déshydratation, la dénutrition ou la pneumopathie d'inhalation. La catatonie maligne est aussi une des complications possibles liées à une instabilité du système nerveux autonome pouvant conduire au décès. En 2014, Clinebell et al publie à l'attention des professionnels de santé des recommandations afin de prévenir quatre de ces complications : thrombose veineuse profonde, embolie pulmonaire, escarre et dénutrition (92).

Dans une étude de suivi de 35 enfants catatoniques, réalisée de 1993 à 2004, les auteurs montrent que les patients présentent un risque de décès prématuré par rapport à la population générale qui est 60 fois plus important. Un risque accru de

---

suicide de 500 fois est également relevé. Malgré la mise en place d'un traitement par benzodiazépines, la morbidité reste importante : 45% des patients ont encore besoin de soins psychiatriques, un retard scolaire de 3,1 ans en moyenne est relevé et l'impact social est important (54).

Par conséquent, la haute mortalité et morbidité retrouvée dans le syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent souligne l'importance d'un repérage diagnostique précoce et d'une thérapeutique rapidement efficace.

## **7. Prise en charge**

La catatonie étant un diagnostic symptomatique, le traitement doit être double : soulager le symptôme et guérir la cause.

Comme chez l'adulte, aucune recommandation n'est proposée pour le traitement symptomatique de la catatonie chez l'enfant et l'adolescent ; cependant la littérature fait état de l'utilisation des benzodiazépines et de l'électroconvulsothérapie, traitements similaires à ceux utilisés chez l'adulte.

### **a) Benzodiazépines**

Une étude rétrospective rapporte une efficacité de 65% pour la prescription de benzodiazépines chez des enfants et adolescents hospitalisés pour une catatonie. Une première ligne de traitement est suffisante dans 26% des cas et une deuxième ligne dans 50%. Le Lorazépam est le traitement de premier choix avec une dose moyenne journalière de 5,85 mg, pouvant aller jusqu'à 15 mg par jour. Le clonazépam, clorazepate et prazepam sont également prescrits (60).

---

Le Zolpidem a montré une réponse positive chez un adolescent de 14 ans atteint de trouble du spectre autistique (68).

**b) Electroconvulsothérapie :**

La littérature décrit l'électroconvulsothérapie comme un traitement sûr et efficace chez les enfants et adolescents. Une efficacité est rapportée entre 75 et 80% pour la catatonie pédiatrique (61,93,94). Il peut être prescrit pour les mêmes indications que chez les adultes (95). Des effets secondaires transitoires sont décrits dans 28% des cas : céphalées, confusion et agitation. Aucun décès n'a été rapporté dans la littérature (93). Des études de suivi n'ont pas montré de différence sur les fonctions cognitives, les résultats scolaires et le fonctionnement social chez les adolescents traités par l'ECT (96,97).

Malgré ces données rassurantes, les pédopsychiatres restent prudents à utiliser cette technique de traitement, probablement liée à une absence de recommandations officielles (98).

L'électroconvulsothérapie peut donc être utilisée en deuxième ligne après échec de prescription de benzodiazépines à dose élevée.

**c) Autres traitements**

Les antipsychotiques peuvent être à l'origine de la forme maligne de la catatonie (44). Un arrêt des traitements par neuroleptiques est donc recommandé et leur prescription peut être à nouveau envisagée après un traitement symptomatique de la catatonie, avec augmentation progressive et réévaluation régulière, afin de prévenir

le risque de syndrome extrapyramidal qui est plus fréquent chez l'enfant (48).

**d) Traitement étiologique**

Un traitement symptomatique de la catatonie doit être introduit dès le diagnostic de catatonie fait ; cependant un traitement étiologique efficace doit également être mis en place quelque soit la pathologie sous jacente retrouvée, psychiatrique ou non psychiatrique (60).

**e) Démarche thérapeutique**

Le clinicien peut s'appuyer sur les recommandations de l'équipe parisienne du Pr Cohen pour la prise en charge d'un syndrome catatonique pédiatrique (60) :

- Evaluer le patient lors d'une hospitalisation
- Mesurer l'intensité symptomatique à l'aide d'échelles appropriées
- Déterminer l'étiologie
- Utiliser les benzodiazépines comme traitement symptomatique de première intention et envisager l'électroconvulsothérapie en cas d'échec du traitement de première intention
- Mettre en place un traitement étiologique.

---

## **8. Spécificités de la catatonie pédiatrique par rapport à la catatonie chez l'adulte**

Ainsi, à la lumière des différentes études disponibles, la catatonie pédiatrique semble différer de la catatonie adulte :

- La clinique est marquée par les symptômes régressifs
- Les étiologies psychiatriques sont similaires mais la schizophrénie est plus fréquente que les troubles de l'humeur
- Les troubles neurodéveloppementaux s'ajoutent aux étiologies psychiatriques et partagent une symptomatologie similaire à l'origine de difficultés diagnostiques supplémentaires
- Les causes non psychiatriques occupent une part importante (environ 20%)
- La catatonie est un syndrome associé à une haute morbidité et mortalité et peut être considérée comme l'un des syndromes psychiatriques les plus graves chez l'enfant et l'adolescent
- Les benzodiazépines ou l'ECT sont efficaces dans le traitement symptomatique de la catatonie pédiatrique quelle que soit l'étiologie retrouvée, cependant leur prescription est moins évidente chez les enfants.

---

## **II. Aspects cliniques spécifiques : étude de cas**

### **A. Etude de cas : Rémi 4 ans**

Rémi âgé de 4 ans est admis en hospitalisation complète dans le service de neuropédiatrie du Professeur Nguyen The Tich au Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Lille en novembre 2016 suite à des troubles du comportement de survenue brutale.

#### **1. Bibliographie**

Rémi est le seul enfant du couple parental. Son père a deux garçons d'une précédente union âgés de 14 et 19 ans qui vivent au domicile de Rémi en garde alternée. Sa mère a également une fille âgée de 12 ans d'une précédente union qui vit au domicile de Rémi.

Les deux parents sont administrateurs en comptabilité.

Rémi est scolarisé en moyenne section de maternelle et bénéficie d'une aide de vie scolaire individuelle depuis la petite section de maternelle 15 heures par semaine devant des difficultés en motricité fine à l'origine d'une lenteur et de difficultés d'apprentissage.

Rémi ne pratique pas d'activité extra-scolaire.

Sur le plan social, aucune mesure administrative ou judiciaire n'est à noter.

---

## 2. Antécédents

### a) Antécédents personnels

- Rémi est né en septembre 2012 à 38 semaines d'aménorrhée à la suite d'une césarienne en urgence dans un contexte d'hématome rétro placentaire. Les paramètres de naissance sont situés dans la normale (poids = 2640g, taille = 46,5 cm, PC = 35 cm). Le score d'Apgar cotait à 10/10 à 1 et 5 minutes.

- Lors de son premier mois de vie, Rémi présente une épilepsie partielle cryptogénique compliquée d'un état de mal épileptique en octobre 2012 qui a nécessité une hospitalisation au Centre Hospitalier de Valenciennes puis en neuropédiatrie au CHU de Lille. Rémi est alors traité par Phénytoïne puis Vigabatrine à la dose de 80 mg/kg/jour permettant un arrêt rapide des crises. L'EEG réalisé en hospitalisation montrait un foyer épileptique à point de départ multi focal (foyer frontal droit, occipital droit et gauche). L'IRM cérébrale était considérée comme normale. Le traitement par Vigabatrine a été augmenté en décembre 2012 puis arrêté progressivement à partir de février 2015 pour un arrêt définitif en avril 2015.

- Suite à cet épisode, Rémi présente une hypotonie persistante qui nécessite une prise en charge en psychomotricité en CAMSP. De plus, un retard de langage oral secondaire à l'épilepsie est constaté et pris en charge en CAMSP puis en orthophonie libérale. Le bilan orthophonique réalisé en avril 2016 chez Rémi fait état d'une « difficulté en motricité fine, une difficulté d'apprentissage et un retard de parole avec trouble phonologique et pragmatique insuffisante ».

- Une constipation secondaire à son hypotonie est notée depuis la naissance pour lequel un traitement par Macrogol et MICROLAX® est donné.

- Il est également porteur d'un astigmatisme.

- Il n'y a pas d'allergie connue.

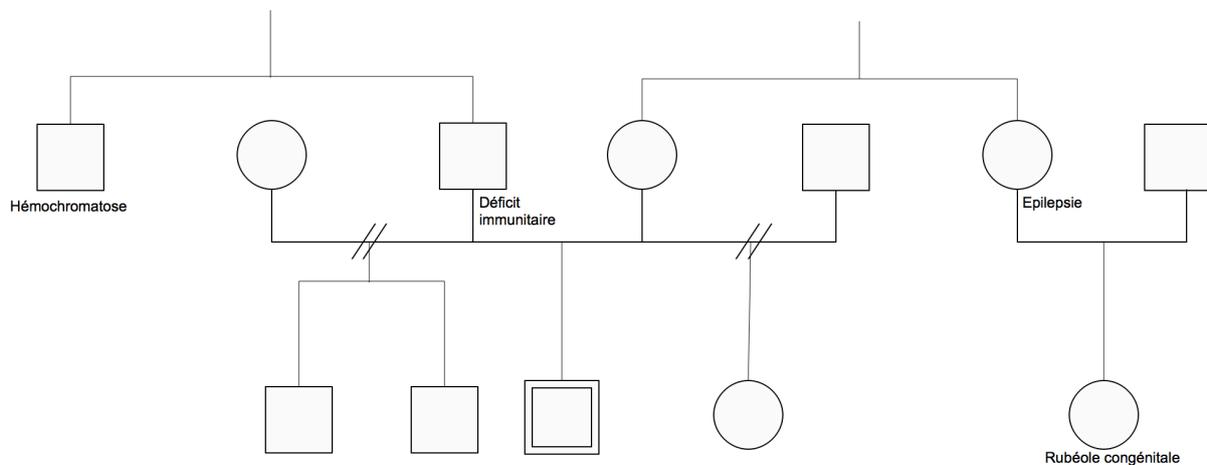
### b) Antécédents familiaux

- Le père de Rémi présente un déficit immunitaire non étiqueté.

- Une hémochromatose génétique est notée chez un oncle paternel. Le père n'est pas porteur de la mutation.

- Il existe une épilepsie chez une tante maternelle

- Un trouble neurologique est retrouvé chez une cousine maternelle avec trouble de l'équilibre et retard de langage probablement lié à un syndrome de rubéole congénitale



### 3. Histoire développementale

Concernant le développement moteur, il existe un retard d'acquisition de la position assise (12 mois) et de la marche (20 mois). Rémi court depuis l'âge de 3 ans. Il monte et descend les escaliers depuis l'âge de 3 ans et demi. Le contrôle

---

sphinctérien permettant la propreté diurne et nocturne a été acquis à 3 ans.

Le développement affectif et social a été marqué par l'observation de sourires réponses à l'âge de 2 mois. Les tentatives de réconfort auprès des autres sont possibles depuis l'âge de 2 ans et demi. La mère de Rémi le décrit comme un garçon ayant des difficultés d'intégration avec ses pairs : elle rapporte notamment une mise en retrait liée à une hésitation et des maladresses en lien avec ses difficultés motrices.

En ce qui concerne la communication, sur un plan verbal, Rémi dit « papa » puis « maman » depuis l'âge de 10 mois, les autres mots sont apparus après 12 mois. Sur le plan non verbal, le pointage est utilisé depuis l'âge d'un an. L'utilisation des gestes symboliques (au revoir, chut, bisous) est apparue entre 1 et 2 ans.

Rémi est pris en charge en orthophonie pour un trouble phonologique avec un défaut d'articulation et un débit rapide. Il existe cependant un bon niveau lexical et syntaxique. Les habiletés cognitives sont parfaitement réussies.

Rémi est capable de jeux symboliques depuis l'âge de 2 ans.

#### **4. Traitements**

Un traitement par Vigabatrine a été prescrit de 2012 à 2015 à une posologie de 80 mg/kg/jour.

Rémi bénéficie d'un traitement par Macrogol 4g/jour et MICROLAX® si besoin.

---

## 5. Histoire de la maladie

### a) Hospitalisation du 14 au 17 novembre 2016

- **Motif d'hospitalisation** : Rémi est hospitalisé dans un contexte de troubles du comportement avec mydriase bilatérale intermittente et verbigérations.

- **Histoire des symptômes** :

Le 20/10, Rémi présente une symptomatologie d'allure virale associant diarrhées et otalgie durant laquelle est décrit par les parents un épisode de prostration avec perte de contact durant une après-midi.

Le 03/11 doit être réalisé un test à l'Atropine dans le cadre d'un bilan d'astigmatisme, les parents administrent des gouttes d'Atropine à Rémi du 30/10 au 03/11.

Les parents rapportent, à partir du 01/11, une modification du comportement avec un ralentissement psychomoteur, une diminution de la réactivité, une diminution des réponses à la stimulation, ainsi qu'une mydriase bilatérale.

A partir du 05/11, il existe une alternance de phase d'excitation et de ralentissement psychomoteur. Il est également noté des difficultés articulatoires.

Le 09/11, les parents consultent aux urgences d'un centre hospitalier périphérique où est réalisé un EEG interprété comme normal, un bilan sanguin comprenant NFS, gaz du sang, lactates, bilan hépatique, toxiques urinaires et sanguins qui sont normaux. Il est alors conclu à une mydriase médicamenteuse.

Devant l'absence d'amélioration et la persistance de la mydriase, les parents consultent aux urgences du CHU de Lille le 14/11.

---

Une première hospitalisation durant 48 heures est organisée dans le service de neuropédiatrie du 14/11 au 17/11.

- **Examen clinique** : poids = 16kg / taille = 98 cm / PC = 52 cm

L'examen clinique retrouve une hypotonie globale. Rémi présente une hyperactivité motrice, des tics oculaires et des verbigerations. Une mydriase réactive est observée. Une fatigabilité à l'effort est notée. Le reste de l'examen neurologique est sans particularité.

- **Examens paracliniques** :

- Un EEG est effectué sous Alimémazine dans le service le 15/11 et retrouve un tracé de veille et de sommeil lent comportant surtout dans le sommeil des anomalies lentes et aiguës évoquant des pointes frontales droites, compatibles avec des séquelles de son épilepsie antérieure.
- Un bilan sanguin est réalisé comprenant :

Biologie :

- Une NFS ne montre aucune particularité avec recherche de lymphocytes vacuolisés négative.
- Le ionogramme sanguin est sans particularité avec CPK à 54 U/l.
- Un bilan martial ne montre aucune carence (ferritine à 20 ng/ml, fer sérique à 80 µg/dl, transferrine à 2,4 g/l, capacité totale de fixation à 335 µg/dl, coefficient de saturation à 24%).
- L'ammoniémie est dosée à 65 µg/dl (dans la norme).

---

Métabolique :

- Des cycles lactates pyruvates béta hydroxybutyrate et acétoacétate sont réalisés avant et après les repas sur 3 points : cycles normaux.
- Les acides orotiques urinaires sont quantifiés à 0,6 mmol/mol de créat (dans la norme).
- Une chromatographie des acides aminés montre une augmentation non spécifique de l'histidine (145  $\mu\text{mol/l}$ ), tyrosine (84  $\mu\text{mol/l}$ ), cystine (54  $\mu\text{mol/l}$ ) et alanine (431  $\mu\text{mol/l}$ ).
- Le bilan carnitine et le profil d'acylcarnitine sur guthrie ne montre aucune anomalie.

Recherche de toxiques :

- Les toxiques sanguins (phénobarbital, benzodiazépines, antidépresseurs tricycliques) sont tous non détectés.
  - Les toxiques urinaires (barbituriques, benzodiazépines, cocaïne, amphétamines, autres psychotropes, anti épileptiques, anti arythmiques, morphinomimétiques, opiacés, cannabis) sont tous négatifs.
  - De l'Alimémazine est retrouvé dans les urines (utilisé pour l'EEG).
- **Avis spécialisés :**
    - Un avis est demandé auprès de la pharmacovigilance : au vu des données bibliographiques et chronologiques, la responsabilité de l'Atropine est possible en dehors d'une autre étiologie.
    - Un avis ophtalmologique rapporte la possibilité d'une dilatation pupillaire prolongée secondaire à l'Atropine pendant 2 à 3 semaines.

- **Hypothèse diagnostique :**

L'imprégnation atropinique est retenue comme hypothèse diagnostique. Rémi rentre à domicile sans modification de traitement.

***b) Hospitalisation du 25 novembre au 1<sup>er</sup> décembre 2016***

- **Motif d'hospitalisation :** Rémi est hospitalisé devant la persistance des troubles et apparition d'hallucinations visuelles et rires immotivés.

- **Histoire des symptômes :**

Le 23/11, la maman de Rémi rappelle dans le service de neuropédiatrie du CHU de Lille pour signaler l'absence d'amélioration des troubles avec persistance des verbigérations et de la mydriase. Elle rapporte également la présence d'hallucinations visuelles ainsi que des pleurs et des rires immotivés. Une nouvelle hospitalisation est organisée dans le service de neuropédiatrie.

- **Examen clinique :** poids = 16kg / taille = 98 cm / PC = 52 cm

A son arrivée, Rémi présente toujours des phases d'alternance entre agitation et retrait. Une énurésie et une encoprésie sont notées. Il persiste des verbigérations. A l'examen clinique, la mydriase est toujours présente. L'oculomotricité et le reste de l'examen neurologique sont normaux.

---

- **Examens paracliniques :**

- Une IRM cérébrale est réalisée le 26/11 (diffusion, 3D Flair, T2\*, T1, 3DT1SE, 3D Flair après injection) et est sans particularité.
- L'EEG montre un tracé très artéfacté par l'instabilité motrice mais sans anomalie spécifique.

Biologie :

- Le ionogramme sanguin est sans particularité.
- L'analyse du LCR montre : une glycorachie à 0,54 g/l en rapport avec une glycémie à 0,85 g/l, une chlorurachie à 123 mmol/l et une protéinorachie à 0,23 g/l, 0 élément figuré, stérile, et l'absence de bandes numéraires d'IgG dans le LCR.
- Le rapport lactate/pyruvate montre une diminution isolée du pyruvate à l'origine d'une augmentation artéfactuelle due à un retard de congélation de l'échantillon.
- Une discrète hypogammablobulinémie est notée à l'électrophorèse des protéines sériques.

Toxiques :

- Les toxiques urinaires (barbituriques, benzodiazépines, antidépresseurs, phénothiazines, anti épileptiques, anti arythmiques, cocaïne, amphétamines, opiacés, cannabis) sont tous négatifs.

Virologie :

- La sérologie HSV est négative dans le sérum et dans le LCR.
- La sérologie de la rougeole montre un profil ancien dans le sérum et est négative dans le LCR.

- 
- Concernant le virus ourlien, des IgM sont isolés dans le sérum et absents dans le LCR, ce qui est en faveur d'un faux positif.
  - Les PCR HSV, EBV, entérovirus sont négatives dans le LCR.
  - La recherche d'entérovirus sur prélèvement nasal, gorge et anale est négative.

#### Auto immunité :

- La recherche d'anticorps anti onconeuronaux sanguins et dans le LCR est négative.
- La recherche d'anticorps anti NMDA sanguins et dans le LCR est négative.
- La recherche d'anticorps anti neuropile ou noyaux gris centraux dans le LCR est négative.

#### Génétique :

- Un CGH array est effectué.
- Une recherche de gènes de l'épilepsie précoce est effectuée.

- **Hypothèse diagnostique :**

Une encéphalite post infectieuse est suspectée devant l'apparition brutale de signes multifocaux et précédés d'un épisode infectieux (otalgie et diarrhée fin octobre). Rémi est alors mis sous corticothérapie à partir du 27/11 à 30 mg/kg/j pendant 3 jours puis à 1mg/kg/j pendant 10 jours.

- **Avis spécialisé :**

Un avis pédopsychiatrique est demandé dans le cadre des hallucinations visuelles. C'est à ce moment-là que nous rencontrons Rémi pour la première fois.

---

Les parents rapportent une soliloquie qui pour eux serait en lien avec des hallucinations visuelles.

L'évaluation pédopsychiatrique du 01/12 retrouve un garçon avec lequel il est difficile d'interagir et impossible d'avoir un contact visuel. Rémi se montre instable sur le plan moteur et le discours est marqué par des verbigérations ainsi que des écholalies. Nous notons également des signes moteurs avec un grasping, une aimantation et des stéréotypies. L'examen est marqué par un négativisme et des échopraxies.

Les parents décrivent Rémi comme un enfant maladroit, jouant peu avec les autres enfants et ce, depuis la crèche. Lors de l'évaluation, il existe une perte du pointage, il prend la main de l'autre pour faire. Les parents nous rapportent un intérêt envahissant pour les pirates. Rémi présente une perte de la continence et a besoin d'une aide pour les repas.

Lors de l'examen, l'exploration des hallucinations s'est avérée impossible devant l'absence de contact avec Rémi et l'absence de langage oral, cependant nous n'avons pas observé d'attitude d'écoute.

Les symptômes présentés par Rémi sont d'apparition brutale et les parents rapportent une rupture avec l'état antérieur.

Nous n'avons pas relevé d'arguments en faveur d'un trouble psychiatrique caractérisé.

Les symptômes relevés lors de l'examen font suspecter un syndrome catatonique. De plus, le caractère fluctuant des troubles est un argument en faveur du diagnostic de catatonie.

Symptômes moteurs	Symptômes comportementaux	Symptômes affectifs	Symptômes régressifs
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Grasping</li> <li>- Aimantation</li> <li>- Stéréotypies</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Instabilité psychomotrice</li> <li>- Négativisme</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Labilité émotionnelle</li> <li>- Retrait relationnel</li> <li>- Perte du contact visuel</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Enurésie</li> <li>- Encoprésie</li> <li>- Echolalie</li> <li>- Aide pour les repas</li> <li>- Verbigérations</li> </ul>

L'échelle de la catatonie PCRS (Paediatric Catatonia Rating Scale) développée par l'équipe parisienne du Pr Cohen pour les enfants (Annexe 1) est alors utilisée et cote à 28/60 pour un seuil significatif supérieur à 9. Un test au Lorazépam 1,5mg est réalisé pour confirmer le diagnostic : la PCRS cote à 18 à 30 minutes.

Items de la PCRS	Avant prise de Lorazépam		Après 1,5 mg de Lorazépam	
1. Catalepsie	Absent	0	Absent	0
2. Stupeur	<b>Pas d'interaction avec l'extérieur</b>	<b>2</b>	<b>Interaction brève avec l'extérieur</b>	<b>1</b>
3. Maintien de posture	<b>Moins de 1 minute</b>	<b>1</b>	<b>Absent</b>	<b>0</b>
4. Flexibilité cireuse	Absente	0	Absente	0
5. Fixité du regard	<b>Occasionnellement détourne l'attention</b>	<b>2</b>	<b>Mauvais contact visuel, diminution du clignement</b>	<b>1</b>
6. Négativisme	<b>Fréquent</b>	<b>3</b>	<b>Fréquent</b>	<b>3</b>
7. Stéréotypie	<b>Fréquent</b>	<b>2</b>	<b>Occasionnel</b>	<b>1</b>
8. Hyperactivité	<b>Constant sans période de repos</b>	<b>2</b>	<b>Constant sans période de repos</b>	<b>2</b>
9. Mouvement involontaire	<b>Occasionnel</b>	<b>1</b>	<b>Absent</b>	<b>0</b>

10. Rigidité	Absente	0	Absente	0
<b>11. Retrait relationnel</b>	<b>Constant</b>	<b>3</b>	<b>Fréquent</b>	<b>2</b>
12. Mutisme	Absent	0	Absent	0
<b>13. Maniérisme</b>	<b>Constant</b>	<b>3</b>	<b>Absent</b>	<b>0</b>
<b>14. Echopraxie</b>	<b>Occasionnel</b>	<b>1</b>	<b>Absent</b>	<b>0</b>
15. Echolalie	Absent	0	Absent	0
<b>16. Incontinence</b>	<b>Constant</b>	<b>3</b>	<b>Constant</b>	<b>3</b>
<b>17. Verbigérations</b>	<b>Constant</b>	<b>3</b>	<b>Constant</b>	<b>3</b>
18. Schizophasie	Absent	0	Absent	0
19. Acrocyanose	Absent	0	Absent	0
<b>20. Refus de manger et boire</b>	<b>Sévère, au delà d'un jour</b>	<b>2</b>	<b>Sévère, au delà d'un jour</b>	<b>2</b>
<b>Total</b>	<b>Avant Lorazépam</b>	<b>28</b>	<b>Après 1,5mg de Lorazépam</b>	<b>18</b>

### **L'hypothèse symptomatique d'un syndrome catatonique est retenue.**

Devant le diagnostic de syndrome catatonique, une prescription de Lorazépam 1 mg 3 fois par jour est proposée aux parents. La poursuite du bilan étiologique est préconisée.

Les parents refusent dans un premier temps la prise en charge pédopsychiatrique avec instauration du traitement par benzodiazépines et prolongation de l'hospitalisation. Ils acceptent néanmoins de revenir en consultation spécialisée de pédopsychiatrie.

Rémi sort donc du service avec un traitement par Prednisone à 20 mg par jour pour une semaine soit au total dix jours de corticothérapie. Il sera revu en consultation pédopsychiatrique bihebdomadaire ce qui permettra la prescription de Lorazépam à

---

une dose initiale de 1 mg/jour à deux semaines de sa sortie. Des doses progressivement croissantes de Lorazépam sont ensuite prescrites jusqu'à 3,75 mg/jour, rapidement suivie par la disparition des symptômes catatoniques (PCRS = 2/60).

**c) Hospitalisation de jour le 31 janvier 2017**

- **Motif d'hospitalisation** : poursuite du bilan étiologique

Parallèlement aux consultations pédopsychiatriques, Rémi bénéficie d'une hospitalisation de jour dans le service de neuropédiatrie du CHU de Lille pour poursuite du bilan étiologique du syndrome catatonique qui a été discuté en amont lors d'un staff pluridisciplinaire en présence des pédopsychiatres et des neuropédiatres le 13/01.

- **Examens paracliniques** :

Le bilan comprend :

- Une échographie abdominale est effectuée, montrant une hépatomégalie homogène sans splénomégalie.
- Un EEG est réalisé, montrant un tracé comportant dans le sommeil une discrète asymétrie des pointes vertex, plus franches sur l'hémisphère droit en central, qu'à gauche (asymétrie déjà notée en novembre 2016).

Biologie :

- Une magnésémie est mesurée à 22 mg/l.
- Une protéinurie est dosée à 0,10 g/l (physiologique).

---

Auto-immunité :

- La recherche d'anticorps anti nucléaires est négative.
- La recherche d'anticorps anti thyroperoxydase et anti thyroglobuline est négative.
- La recherche d'anticorps anti récepteurs de l'acétylcholine et anti-MUSK est négative.
- Un dosage de la TSH est effectué, à 2,63  $\mu$ UI/ml, de la T3 L à 6,3 pmole/l et de la T4 L à 10 pmole/l.

Métabolique :

- L'homocystéinémie est dosée à 8  $\mu$ mol/l (dans la norme).
- La céruloplasmine est mesurée à 0,23 g/l (dans la norme).

Un bilan immunitaire est également réalisé, qui est normal.

**d) Evolution de la symptomatologie de février à mai 2017**

Après deux mois de rémission partielle, le traitement par Lorazépam est diminué à 3 mg/jour pour améliorer la vigilance, mais les scores de la PCRS ré-augmentent à 12 et la tendance ne pourra être inversée que par une prescription de 4 mg/jour de Lorazépam.

---

**e) Hospitalisation du 31 mai au 2 juin 2017**

- **Motif d'hospitalisation** : défi thérapeutique par bolus de corticoïdes

Nous soupçonnions une encéphalite auto-immune. Notre réflexion s'est portée sur les travaux de l'équipe parisienne du Pr Cohen concernant le CAUS score (causality assesement score) permettant d'aider le clinicien à déterminer si l'origine de la catatonie est auto-immune et d'évaluer la pertinence d'un traitement par immunosuppresseurs avant même d'avoir l'ensemble des résultats de la recherche étiologique (Annexe 2).

Ce score comporte 5 items à coter entre 0 et 2 (0 = aucun, 1 = faible, 2 = élevé).

Dans notre cas nous cotions positivement à 5 :

- l'existence de cas similaires dans la littérature médicale (quelques cas de patients similaires publiés, score = 1) ;
- la présence de signes cliniques (hallucinations visuelles, mydriase, régression cognitive, score = 2) ;
- la présence de signes biologiques (aucun, score = 0) ;
- la présence d'autres signes paracliniques (anomalie à l'EEG, score = 1) ;
- la réponse à un traitement spécifique de la pathologie sous jacente suspectée (amélioration partielle sous corticothérapie, score = 1).

Les points soumis à discussion avec les neuropédiatres étaient la présence d'anomalies à l'EEG et la réponse aux corticoïdes.

Pour améliorer l'évaluation du score de causalité, les auteurs proposent un défi thérapeutique avec l'administration de fortes doses de corticoïdes. Dans le cas d'une

---

réponse partielle ou totale, il peut confirmer l'existence d'une pathologie auto-immune sous jacente et donc l'intérêt d'un traitement immunosuppresseur.

Une nouvelle hospitalisation est alors réalisée afin d'évaluer la pertinence d'un tel traitement avec la réalisation de bolus de corticoïdes à 30 mg/kg/j pendant 3 jours.

Une amélioration significative mais seulement partielle est notée (score de PCRS = 5) avec un contact de meilleur qualité, une diminution de la verbigeration, une motricité plus stable, une disparition des alternances d'agitation et de stupeur et une amélioration de la continence.

#### **f) Hospitalisation du 3 au 12 juillet 2017**

- **Motif d'hospitalisation** : réalisation de cures d'immunoabsorption

Devant l'amélioration clinique suite à la réalisation de bolus de corticoïdes et l'hypothèse d'une cause auto-immune, il est alors décidé de réaliser 5 cures d'immunoabsorption suivies chacune d'immunoglobulines intraveineuses à doses substitutives (CLAIRYG à 200 mg/kg) du 04 au 11/07.

Initialement, il n'était pas noté de modification clinique : les symptômes de Rémi étaient fluctuants mais sans amélioration franche. A partir du 10/07, il est relevé un meilleur contact visuel, Rémi est plus présent dans la relation à l'autre. Il existe une diminution des verbigerations ainsi que de l'instabilité motrice (PCRS = 5).

---

**g) Consultation conjointe neuropédiatre et pédopsychiatre le****10 août 2017 : mutation de novo**

L'élément nouveau dans l'histoire de la maladie de Rémi est la réception d'un résultat de génétique qui montre une anomalie dans le gène SCN2A, gène décrit dans les épilepsies précoces du nourrisson et dans les troubles neurodéveloppementaux. Il s'agit de la présence d'une transition c.605C>T du gène SCN2A à l'état hétérozygote qui conduit à la substitution d'une alanine en valine au niveau d'une sous unité du premier domaine transmembranaire DIS3. Les logiciels de prédiction de pathogénicité sont en faveur d'un effet délétère.

Cette anomalie génétique permet donc d'expliquer la symptomatologie de Rémi en période néonatale à savoir un état de mal épileptique ayant répondu au Phénytoïne puis équilibré sous Vigabatrine.

Afin de faire un lien entre cette mutation et le syndrome catatonique, et avant d'aller plus loin dans les traitements immunomodulateurs plus agressifs, il est décidé d'un essai d'un traitement anti épileptique en particulier le Vigabatrine, qui avait été efficace chez Rémi. Le traitement par Vigabatrine est alors introduit et augmenté jusqu'à la dose de 1g/j, permettant la rémission des symptômes catatoniques (PCRS = 0). Cependant un sevrage en benzodiazépines s'est avéré impossible et un traitement par Lorazépam à 3 mg par jour est poursuivi.

- **Etat clinique :**

Sur le plan relationnel, Rémi est capable d'interpeler le tiers pour faire un dessin. Il réalise des consignes simples. Rémi est dans le jeu symbolique, il joue à la maitresse avec l'examineur.

---

Sur le plan du langage, Rémi est plus compréhensible malgré la persistance d'un trouble articulaire.

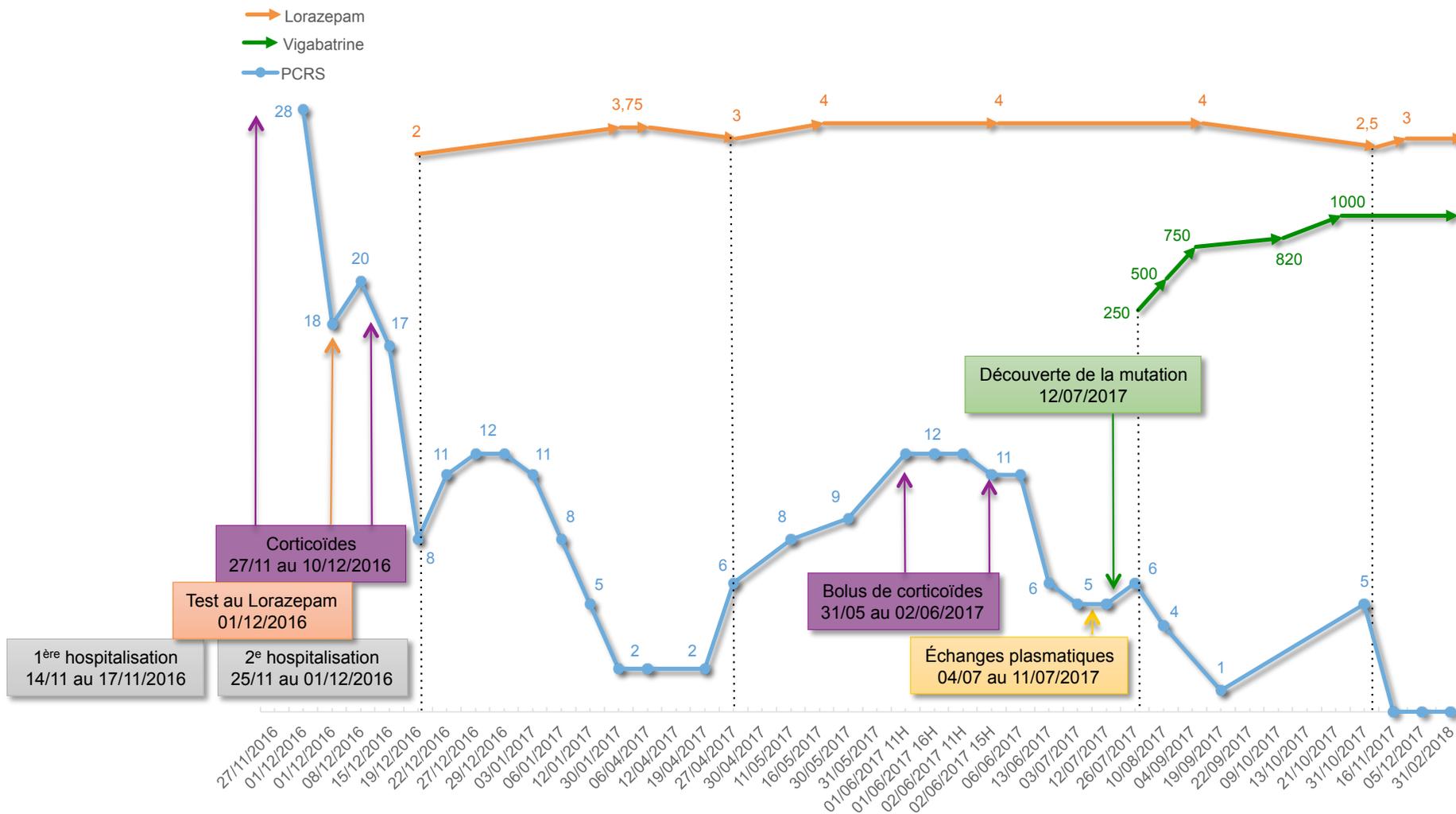
Sur le plan moteur, Rémi monte et descend les escaliers seul avec un objet dans la main et fait de la patinette. Il n'existe plus d'énurésie ni d'encoprésie. Rémi a retrouvé son autonomie sur le plan alimentaire.

Sur le plan scolaire, Rémi a poursuivi sa scolarité à mi temps en moyenne section de maternelle avec AVSI pendant l'année 2016/2017, il a ensuite été maintenu en moyenne section de maternelle pour l'année 2017/2018.

Sa prise en charge en orthophonie s'est également poursuivie. Une prise en charge en psychomotricité a été préconisée mais non suivie par les parents. Une prise en charge en Institut d'Education Motrice est prévue pour la rentrée 2018.

- **Hypothèse diagnostique finale** : Syndrome catatonique lié à une mutation du gène SCN2A, codant pour la sous-unité  $\alpha 2$  d'un canal sodique et retrouvée dans le cadre d'épilepsie précoce
- **Traitement** : Lorazépam 3 mg par jour, Vigabatrine 1g par jour

## Schéma de l'histoire de la maladie :



## B. Discussion

Dans cette partie, nous exposerons les réflexions faites autour du cas de Rémi concernant la démarche diagnostique et étiologique d'un syndrome catatonique pédiatrique avant de proposer un algorithme décisionnel.

Comme nous l'avons vu, le syndrome catatonique dispose d'un tableau clinique aspécifique et les signes associés sont sources de confusion à la fois lors du diagnostic syndromique mais également lors du diagnostic étiologique.

Ainsi lors de chacune des étapes diagnostiques, plusieurs pathologies ont été évoquées chez Rémi :

<b>Pathologies</b>	<b>Démarche diagnostique</b>	<b>Démarche étiologique</b>
<b>Psychiatriques</b>	- Trouble du spectre autistique	- Trouble du spectre autistique - Syndrome dépressif - Schizophrénie à début précoce
<b>Non psychiatriques</b>	- Syndrome frontal	- Encéphalite auto-immune - Epilepsie

### 1. Discussion diagnostique

La clinique de la catatonie est repérable et une réponse est généralement favorable aux benzodiazépines ou à l'ECT quelle que soit la cause retrouvée. La démarche diagnostique de la catatonie consiste donc à rassembler un ensemble de signes et

---

symptômes en un syndrome dont la réponse au traitement en valide la pertinence, indépendamment de l'étiologie sous jacente (99).

Dans notre cas clinique, nous avons relevé plusieurs signes pouvant être catégorisés de la manière suivante :

- Des symptômes moteurs : grasping, aimantation, stéréotypies, maintien de posture
- Des symptômes comportementaux : instabilité psychomotrice, négativisme
- Des symptômes affectifs : labilité émotionnel, retrait relationnel, perte de contact
- Des symptômes régressifs : énurésie, encoprésie, écholalie, aide pour les repas, verbigérations.

La particularité symptomatique chez Rémi est le caractère fluctuant des troubles. C'est un argument sur lequel nous nous sommes appuyés pour affirmer le diagnostic de catatonie face aux autres pathologies dont nous allons discuter, pathologies qui partagent la symptomatologie présentée par Rémi.

Un test au Lorazépam a également été effectué permettant une diminution de la symptomatologie catatonique.

Ces caractéristiques cliniques et la réponse au Lorazépam nous ont orienté vers un syndrome catatonique. Cependant, l'une des particularités dans le cas de Rémi est son jeune âge. En effet, la plupart des cas rapportés dans la littérature sont décrits à la puberté et sont rares chez l'enfant. L'âge de Rémi amène donc à se poser la question des diagnostics différentiels qui peuvent être plus fréquents à cet âge là.

---

Une des premières étapes dans le cas clinique de Rémi a donc été d'évoquer les diagnostics différentiels potentiels psychiatriques et non psychiatriques et parmi eux, les troubles du spectre autistique et le syndrome frontal.

**a) Trouble du spectre autistique**

La symptomatologie présentée par Rémi semble répondre à plusieurs critères diagnostiques à la fois de la catatonie et des troubles du spectre autistique (TSA) dans le DSM 5 (10) (Annexe 3).

Concernant la catatonie, dans notre cas clinique, le critère A est rempli : il existe plus de 3 signes à savoir un négativisme, un maniérisme, des stéréotypies, une écholalie, une échopraxie, une agitation. Nous pouvons donc évoquer le diagnostic de catatonie.

Pour le diagnostic de TSA, Rémi semble répondre à plusieurs critères à savoir :

- le critère A : Rémi présente un retrait social avec perte des interactions sociales. Il n'existe pas de contact visuel et les parents de Rémi nous ont spécifié qu'il s'intéressait peu aux autres.
- le critère B : Rémi présente des stéréotypies et il existe un intérêt envahissant pour les pirates.

Les TSA ont la particularité, comme nous l'avons cité dans notre première partie, d'avoir une symptomatologie commune avec la catatonie. En effet, Rémi présentait des signes qui peuvent à la fois se retrouver dans la catatonie mais aussi dans les TSA :

- Retrait social

- 
- Mutisme
  - Verbigérations
  - Echolalie/Echopraxie
  - Stéréotypies
  - Hyperactivité/agitation
  - Enurésie/encoprésie
  - Refus de manger

Toutefois, une analyse de la clinique de Rémi nous a amené à écarter le diagnostic de TSA devant notamment : la préservation des habilités sociales, une communication non verbale préservée malgré l'altération du langage oral et l'absence de comportements répétitifs restreints. La notion de rupture de l'état antérieur, en appui avec le visionnage de vidéos, a permis de trancher en faveur d'une catatonie. La fluctuation des troubles ainsi que la réponse thérapeutique au Lorazépam ont orienté le diagnostic vers un syndrome catatonique.

### **b) Syndrome frontal**

Les lobes frontaux sont responsables de la coordination motrice volontaire et du langage. Ils jouent un rôle dans les fonctions exécutives, la mémoire et l'attention permettant le contrôle et l'exécution d'actions, la planification, l'anticipation, la résolution de problèmes, le raisonnement et la prise de décisions. Ils interviennent également dans le traitement des émotions et le contrôle du comportement social (100).

---

Le syndrome frontal résulte des symptômes liés à l'atteinte du lobe frontal comprenant le cortex moteur primaire, le cortex prémoteur, le cortex préfrontal, et de ses connections avec le reste du cortex cérébral mais aussi ses connections sous corticales avec certains noyaux gris centraux (thalamus, noyau caudé, noyau lenticulaire) et le lobe limbique. Ces connections sont organisées en 5 circuits : moteur, oculomoteur, préfrontal dorsolatéral, orbitofrontal latéral et cingulaire antérieur (100,101). Le syndrome frontal se caractérise par 3 grands types de troubles : les troubles cognitifs, les troubles psycho-comportementaux et les troubles neurologiques, essentiellement moteurs pouvant être décrits selon la topographie des lésions.

Dans les lésions du circuit dorsolatéral peuvent s'observer des troubles des fonctions cognitives notamment exécutives comprenant :

- des difficultés de planification et d'organisation,
- une diminution de la flexibilité mentale, des persévérations
- une diminution des stratégies mnésiques (fluence verbale diminuée)
- des troubles de la mémoire de travail et à long terme (100).

Les lésions du circuit orbito frontal entraînent :

- des modifications de la personnalité,
- une désinhibition,
- une labilité émotionnelle, une irritabilité, une impulsivité
- des comportements d'imitation
- comportement d'urination (100).

L'atteinte du circuit cingulaire engendre :

- une diminution de la motivation, une aboulie
- une diminution de l'activité spontanée, un mutisme akinétique,

- une diminution de la réponse verbale, une pauvreté du langage (100).

Les manifestations motrices sont constituées de :

- troubles de la marche et de l'équilibre (atasie-abasie)
- troubles oculomoteurs : déviation oculo-céphalique, paralysie des mouvements volontaires engendrant une fixation oculaire, grasping visuel.
- réflexes archaïques : grasping reflexe, sucking réflexe, réflexe d'aimantation, réflexe palmo- ou pollicomentonnier (102).

Nous constatons que Rémi présente des signes appartenant au syndrome frontal avec la présence de réflexes archaïques comme le grasping reflex ainsi que le réflexe d'aimantation et des comportements d'imitation. Une diminution de la réponse verbale avec une pauvreté du langage est également présente. Une distractibilité et une inattention sont marquées chez Rémi. De plus, Rémi alterne entre des phases d'hyperactivité incohérente et des phases de ralentissement. Le tableau clinique de Rémi correspond à un syndrome frontal. Mais la fluctuation symptomatique et la réponse thérapeutique obtenue après instauration du Lorazépam orientent le diagnostic vers un syndrome catatonique qui partage une symptomatologie avec le syndrome frontal. De plus, la présence de maintiens de posture et la perte de contact sont des signes présents chez Rémi qui ne se retrouvent pas dans le syndrome frontal.

### **c) Outil diagnostique**

Comme nous l'avons vu dans la première partie, l'absence de consensus quant à la définition de la catatonie chez l'enfant peut être un obstacle à un diagnostic précoce. Le syndrome catatonique présentant une variabilité symptomatique importante, il en

---

ressort que des outils diagnostiques peuvent être utilisés pour guider le diagnostic : échelle diagnostique et test thérapeutique aux benzodiazépines. Si la littérature fait état de plusieurs échelles d'évaluation de la catatonie chez l'adulte, à ce jour, une seule échelle a pu être développée et validée chez l'enfant : la PCRS (55). Nous nous sommes donc appuyés sur cette échelle afin d'évaluer la symptomatologie catatonique de Rémi. Cette échelle a également pu nous permettre de suivre l'évolution lors de l'introduction du traitement à la fois symptomatique et étiologique.

Un test au Lorazépam a également été effectué chez Rémi pouvant ainsi guider notre démarche diagnostique et éliminer les diagnostics différentiels.

L'échelle PCRS et le test au Lorazépam représentent donc des outils indispensables à la prise en charge d'un syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent.

## **2. Discussion étiologique**

Une fois le diagnostic de catatonie posé, une démarche pour rechercher la cause a été entreprise.

Une démarche étiologique avec examen clinique et paraclinique a donc été appliquée dans notre cas clinique. Plusieurs causes ont été suspectées parmi lesquelles : trouble du spectre autistique, schizophrénie à début précoce, syndrome dépressif, maladie auto-immune et épilepsie.

---

**a) *Etiologies psychiatriques*****(1) Trouble du spectre autistique**

La possibilité d'un trouble du spectre autistique comme étiologie du syndrome catatonique présenté par Rémi a d'abord été évoquée devant la présence d'un retard psychomoteur (retard d'acquisition de la position assise et de la marche), d'un retrait relationnel et d'un trouble du langage. Nous avons également considéré la prévalence plus importante des TSA à l'âge de Rémi. Cette étiologie néanmoins a été écartée devant l'amélioration des troubles des interactions et du langage à l'instauration du traitement par benzodiazépines. De plus, l'analyse de vidéos antérieures présentées par les parents montraient un garçon capable d'interagir avec le tiers, l'absence de mouvements anormaux, un discours marqué par des troubles phonologiques mais compréhensible et sans écholalie.

**(2) Schizophrénie**

La question d'une schizophrénie à début très précoce (c'est à dire débutant avant l'âge de 13 ans) a été soulevée devant les hallucinations visuelles rapportées par les parents ainsi que la présence d'un comportement catatonique. Ce sont deux des critères de la schizophrénie dans le DSM 5 qui peuvent être suffisants pour faire le diagnostic (10) (Annexe 4). De plus, dans les antécédents de Rémi, nous notions un retard des acquisitions motrices, des anomalies du langage et des troubles de la coordination motrice fine qui sont des signes évocateurs d'anomalies du développement psychomoteur pouvant être considérées comme des manifestations non spécifiques de la schizophrénie à début précoce dans la petite enfance.

---

Par la suite, aucun autre critère diagnostique de schizophrénie n'a été retrouvé. Lors de l'examen, l'exploration des hallucinations s'est avérée impossible devant la perte de contact et l'absence de langage oral. Néanmoins, nous n'avons pas observé d'attitude d'écoute.

Aucune idée délirante n'était rapportée. Les parents ne rapportaient pas d'incohérence dans le discours ni aboulie ou émoussement affectif. De plus le caractère brutal et surtout fluctuant des symptômes n'était pas en faveur du diagnostic de schizophrénie. Enfin, l'amélioration clinique obtenue au fur et à mesure des adaptations thérapeutiques nous a également permis de pouvoir écarter ce diagnostic. Les anomalies du développement repérées peuvent être attribuées aux conséquences de l'épilepsie néonatale ayant engendrée une hypotonie.

### (3) Syndrome dépressif

Le diagnostic de syndrome dépressif a également été évoqué devant l'importance des signes comportementaux à savoir : le retrait relationnel et le refus alimentaire. Les parents pouvaient également évoquer régulièrement ne pas reconnaître leur fils de par ses attitudes ou ses intérêts.

Un trouble dépressif peut être diagnostiqué après mise en évidence d'au moins 5 symptômes parmi les 9 présentés dans le DSM 5 (10) (Annexe 4). Dans le cas de Rémi nous avons pu relever : une diminution des intérêts, une anorexie, une agitation pouvant alterner avec un ralentissement psychomoteur. De plus, les attitudes de retrait ainsi que l'encoprésie et l'énurésie présentées par Rémi sont des signes pouvant évoquer un syndrome dépressif chez l'enfant. L'association de ces signes et la modification du comportement antérieur sont caractéristiques d'un

---

syndrome dépressif. Cependant l'absence de constance des signes ne permet pas de retenir le diagnostic de syndrome dépressif.

## **b) Etiologies non psychiatriques**

### **(1) Encéphalite auto-immune**

Concernant les troubles non psychiatriques, nous soupçonnions une encéphalite auto-immune devant une phase prodromale (otalgie et diarrhée), la régression cognitive brutale, la présence d'hallucinations visuelles et l'absence de cause infectieuse retrouvée. Cependant, aucun anticorps n'était identifié.

Afin d'orienter notre décision thérapeutique, nous avons utilisé le « CAUS score » développé par l'équipe parisienne du Pr Cohen. Pour rappel, le « CAUS score » est un outil fiable permettant d'envisager le diagnostic de maladie auto-immune dans le cadre d'une catatonie pédiatrique sans identification d'anticorps lorsque le score est supérieur ou égal à 5 (58). Dans notre cas, nous cotions positivement à 5. Cependant, le jeune âge de Rémi et l'absence d'arguments paracliniques pour justifier l'utilisation de traitements immunomodulateurs plus agressifs ont été un frein à la poursuite de la démarche thérapeutique. Pour améliorer l'évaluation du score de causalité, les auteurs proposent un défi thérapeutique avec l'administration de fortes doses de corticoïdes pouvant confirmer l'existence d'une pathologie auto-immune sous jacente et donc l'intérêt d'un traitement immunosuppresseur. Nous avons donc effectué ce défi thérapeutique avec un test thérapeutique aux corticoïdes et une amélioration partielle est notée justifiant la réalisation de cures d'immunoabsorption. Ces cures ont rapporté une amélioration partielle de la symptomatologie. Nous allons voir par la suite que cette étiologie a pu être éliminée. Mais l'utilisation du CAUS

---

score nous a apparu être un outil important pour le clinicien suspectant une maladie auto-immune à anticorps négatifs et pour laquelle les équipes soignantes peuvent être prudentes quant à la prescription de traitements immunomodulateurs notamment chez l'enfant.

## (2) Epilepsie

Devant l'antécédent de convulsions néonatales de Rémi, l'épilepsie comme étiologie du syndrome catatonique a aussi été envisagée. Elle a été également envisagée dans le cadre d'une EAI. Cependant les différents EEG réalisés durant les hospitalisations n'ont pas montré d'arguments en faveur de cette hypothèse.

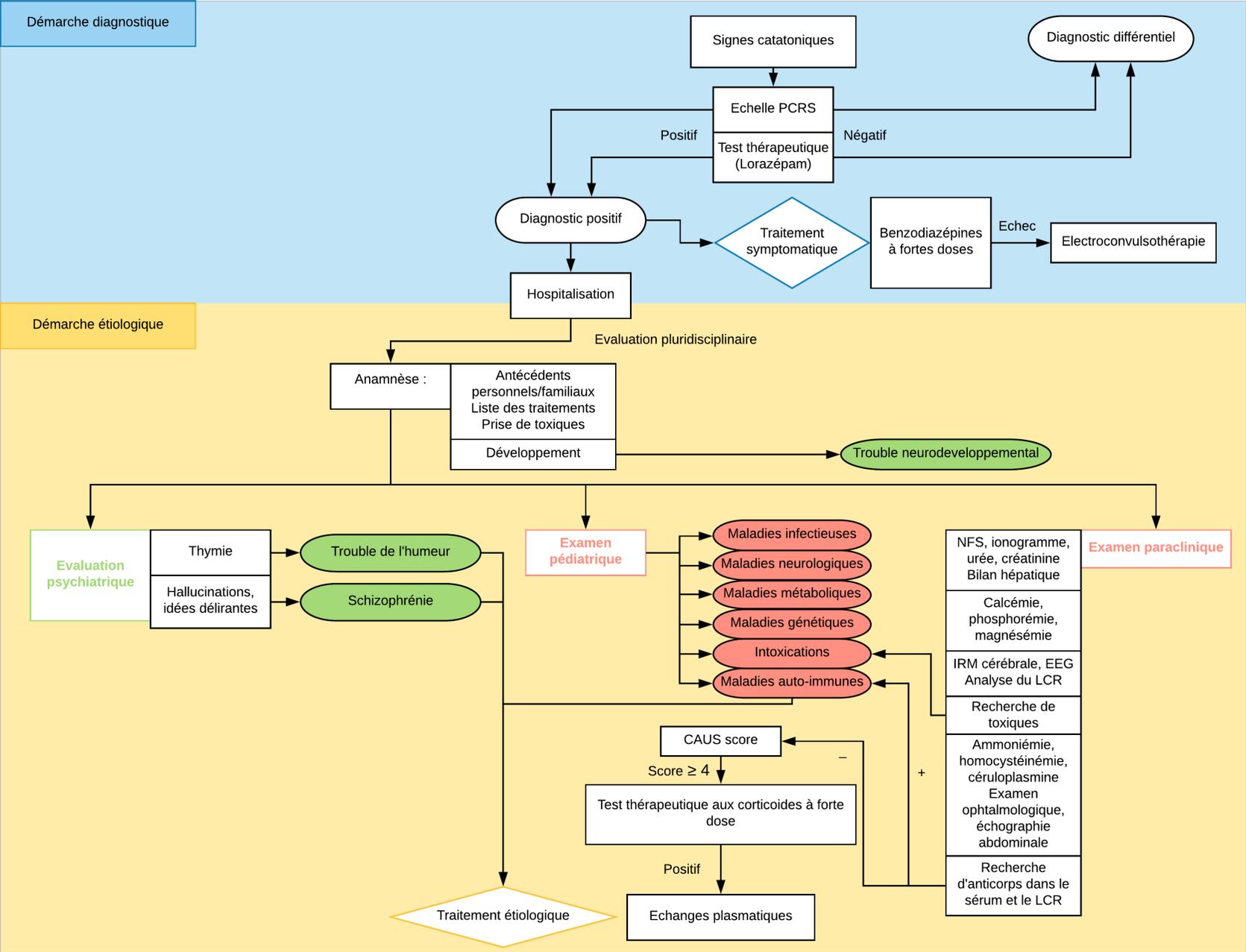
Parallèlement à notre raisonnement concernant une encéphalite auto-immune, une recherche de mutation des gènes impliqués dans l'épilepsie précoce a été effectuée et une mutation du gène SCN2A a été retrouvée. Le gène SCN2A code pour le canal sodique voltage-dépendant Nav 1.2, un canal sodique neuronale qui joue un rôle dans l'initiation et la conduction des potentiels d'action puis dans l'excitabilité neuronale (103). Les mutations du gène SCN2A sont impliquées dans l'épilepsie ainsi que chez les patients atteints de déficience intellectuelle ou de troubles du spectre autistique (104–106). Cette mutation explique les convulsions néonatales de Rémi. Cependant, le cas clinique présenté est le premier rapport de cas de syndrome catatonique associé à cette mutation. La catatonie est considérée comme un trouble du mouvement et la mutation du gène SCN2A est associée à des anomalies motrices comme la dyskinésie ou la chorée (103). Il est alors proposé de faire un lien entre cette mutation et le syndrome catatonique présenté par Rémi. Un traitement par Vigabatrine qui avait été efficace en période néonatale, est instauré,

permettant une régression du syndrome catatonique.

Notre hypothèse concernant une encéphalite auto-immune semble donc peu probable devant l'absence de marqueurs spécifiques retrouvés, l'absence d'efficacité des cures d'immunoabsorption et la réponse thérapeutique à la Vigabatrine. Nous avons donc conclu que le syndrome catatonique de Rémi est lié à une mutation du gène SCN2A, codant pour la sous-unité  $\alpha 2$  d'un canal sodique et retrouvée dans le cadre d'épilepsie précoce.

### **3. Algorithme**

A la lumière de la littérature et des réflexions faites lors de l'étude du cas de Rémi, nous pouvons proposer un algorithme sur la conduite à tenir devant la suspicion d'un syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent.



---

## Conclusion

La catatonie est un syndrome rare mais potentiellement mortel chez les enfants et les adolescents. La présentation clinique semble comparable à celle observée chez l'adulte avec une plus grande fréquence de symptômes régressifs. Les troubles associés au syndrome catatonique pédiatrique s'apparentent à ceux retrouvés chez l'adulte. Cependant l'association aux troubles du spectre autistique et aux étiologies non psychiatriques est une des spécificités de la catatonie pédiatrique.

Le cas clinique de Rémi met en évidence la nécessité d'une démarche diagnostique et étiologique précise. En effet, la catatonie présente une variété symptomatique non spécifique et devant faire éliminer les diagnostics différentiels. La démarche diagnostique doit s'appuyer sur l'utilisation d'outils valides et fiables dans la population pédiatrique comme l'échelle PCRS et le test thérapeutique aux benzodiazépines.

Le clinicien doit également avoir en tête que la catatonie représente une entité syndromique. En effet, la catatonie possède une multitude de causes, psychiatriques et non psychiatriques, qui doivent toutes être recherchées. La démarche étiologique peut être compliquée car les signes catatoniques présentés par le patient peuvent masquer les signes de la maladie sous jacente. Cette recherche étiologique doit donc être pluridisciplinaire et a minima pouvoir associer pédopsychiatre et pédiatre. Elle doit s'appuyer sur un examen clinique et paraclinique précis.

Le cas de Rémi met l'accent sur l'intérêt de stratégies de dépistage à mettre en place pour améliorer la prise en charge diagnostique et thérapeutique. Dans cet objectif,

---

nous avons proposé un algorithme décisionnel dont les professionnels pourront s'inspirer face à un syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent.

---

## Références bibliographiques

1. Barlet C. Clinique et position nosographique de la catatonie, des origines à nos jours [Thèse d'exercice]. [France]: Université de Franche-Comté. Faculté de médecine et de pharmacie; 2010.
2. Francis A, Fink M, Appiani F, Bertelsen A, Bolwig TG, Bräunig P, et al. Catatonia in Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition. *J ECT*. déc 2010;26(4):246-7.
3. Fink M. Rediscovering catatonia: the biography of a treatable syndrome. *Acta Psychiatr Scand*. 1 janv 2013;127(s441):1-47.
4. Parenti A. Syndrome catatonique de l'enfant et de l'adolescent: évolution du concept et état actuel des connaissances [Thèse d'exercice]. [Lille, France]: Université du droit et de la santé; 2015.
5. Fink M. Catatonia from its creation to DSM-V: Considerations for ICD. *Indian J Psychiatry*. 2011;53(3):214-7.
6. Abrams R, Taylor MA. Catatonia: A Prospective Clinical Study. *Arch Gen Psychiatry*. 1 mai 1976;33(5):579-81.
7. Gelenberg A. THE CATATONIC SYNDROME. *The Lancet*. 19 juin 1976;307(7973):1339-41.
8. World Health Organization, éditeur. The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders: clinical descriptions and diagnostic guidelines. Geneva: World Health Organization; 1992. 362 p.
9. Bell CC. DSM-IV: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. *JAMA*. 14 sept 1994;272(10):828-9.
10. Association AP. DSM-5 - Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Elsevier Health Sciences; 2015. 1275 p.
11. Taylor MA, Fink M. Catatonia in Psychiatric Classification: A Home of Its Own. *Am J Psychiatry*. 1 juill 2003;160(7):1233-41.
12. Dhossche D, Cohen D, Ghaziuddin N, Wilson C, Wachtel LE. The study of pediatric catatonia supports a home of its own for catatonia in DSM-5. *Med Hypotheses*. 1 déc 2010;75(6):558-60.
13. Misès R, Botbol M, Bursztejn C, Coinçon Y, Durand B, Garrabé J, et al. Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent - R2012. 5<sup>e</sup> éd. Rennes: Presses de l'EHESP; 2012. 125 p.
14. Northoff G, Koch A, Wenke J, Eckert J, Böker H, Pflug B, et al. Catatonia as a psychomotor syndrome: a rating scale and extrapyramidal motor symptoms. *Mov Disord Off J Mov Disord Soc*. mai 1999;14(3):404-16.
15. Sienaert P, Rooseleer J, De Fruyt J. Measuring catatonia: A systematic review

- of rating scales. *J Affect Disord.* 1 déc 2011;135(1):1-9.
16. Bush G, Fink M, Petrides G, Dowling F, Francis A. Catatonia. I. Rating scale and standardized examination. *Acta Psychiatr Scand.* 1 févr 1996;93(2):129-36.
  17. Thomas P, Rascle C, Mastain B, Maron M, Vaiva G. Test for Catatonia with zolpidem. *The Lancet.* 8 mars 1997;349(9053):702.
  18. Bush G, Fink M, Petrides G, Dowling F, Francis A. Catatonia. II. Treatment with lorazepam and electroconvulsive therapy. *Acta Psychiatr Scand.* 1 févr 1996;93(2):137-43.
  19. Moskowitz AK. « Scared stiff »: catatonia as an evolutionary-based fear response. *Psychol Rev.* oct 2004;111(4):984-1002.
  20. Dhossche DM, Ross CA, Stoppelbein L. The role of deprivation, abuse, and trauma in pediatric catatonia without a clear medical cause. *Acta Psychiatr Scand.* 1 janv 2012;125(1):25-32.
  21. Fink M, Shorter E. Does persisting fear sustain catatonia? *Acta Psychiatr Scand.* 1 nov 2017;136(5):441-4.
  22. La psychanalyse des enfants [Internet]. 2016 [cité 30 juill 2018]. Disponible sur: [https://psycha.ru/fr/klein/1932/psycha\\_enfants3.html](https://psycha.ru/fr/klein/1932/psycha_enfants3.html)
  23. Dissez N. L'énigme de la catatonie ou Comment vie et rythme sont-ils indéfectiblement liés ? *J Fr Psychiatr.* 2010;(39):17-20.
  24. Cohen D. Towards a valid nosography and psychopathology of catatonia in children and adolescents. *Int Rev Neurobiol.* 2006;72:131-47.
  25. Raffin M. Le syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent. *J Fr Psychiatr.* 2010;(39):21-5.
  26. Daniels J. Catatonia: Clinical Aspects and Neurobiological Correlates. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* 1 oct 2009;21(4):371-80.
  27. Northoff G. Catatonia and neuroleptic malignant syndrome: psychopathology and pathophysiology. *J Neural Transm Vienna Austria* 1996. déc 2002;109(12):1453-67.
  28. Northoff G, Steinke R, Czervinka C, Krause R, Ulrich S, Danos P, et al. Decreased density of GABA-A receptors in the left sensorimotor cortex in akinetic catatonia: investigation of in vivo benzodiazepine receptor binding. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* oct 1999;67(4):445-50.
  29. Pot A-L, Lejoyeux M. [Catatonia]. *L'Encephale.* juin 2015;41(3):274-9.
  30. Carroll BT, Goforth HW, Thomas C, Ahuja N, McDaniel WW, Kraus MF, et al. Review of Adjunctive Glutamate Antagonist Therapy in the Treatment of Catatonic Syndromes. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* 1 oct 2007;19(4):406-12.
  31. Northoff G, Eckert J, Fritze J. Glutamatergic dysfunction in catatonia?

---

Successful treatment of three acute akinetic catatonic patients with the NMDA antagonist amantadine. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1 avr 1997;62(4):404-6.

32. Parenti A, Jardri R, Geoffroy PA. How Anti-NMDAR Encephalitis Sheds Light on the Mechanisms Underlying Catatonia: The Neural Excitatory/Inhibitory Imbalance Model. *Psychosomatics*. juin 2016;57(3):336-8.

33. Fink M, Fricchione G, Rummans T, Shorter E. Catatonia is a systemic medical syndrome. *Acta Psychiatr Scand*. mars 2016;133(3):250-1.

34. Ungvari GS, Chiu HF, Chow LY, Lau BS, Tang WK. Lorazepam for chronic catatonia: a randomized, double-blind, placebo-controlled cross-over study. *Psychopharmacology (Berl)*. mars 1999;142(4):393-8.

35. Rosebush PI, Hildebrand AM, Furlong BG, Mazurek MF. Catatonic syndrome in a general psychiatric inpatient population: frequency, clinical presentation, and response to lorazepam. *J Clin Psychiatry*. sept 1990;51(9):357-62.

36. Mishima T, Tsuboi Y, Higuchi M-A, Tsugawa J, Obata T, Yamada T. [Diazepam-responsive malignant catatonia in a patient with an initial clinical diagnosis of neuroleptic malignant syndrome: a case report]. *Brain Nerve Shinkei Kenkyu No Shinpo*. mai 2011;63(5):503-7.

37. Huang Y-C, Lin C-C, Hung Y-Y, Huang T-L. Rapid relief of catatonia in mood disorder by lorazepam and diazepam. *Biomed J*. févr 2013;36(1):35-9.

38. Javelot H, Michel B, Steiner R, Javelot T, Cottencin O. Zolpidem test and catatonia. *J Clin Pharm Ther*. déc 2015;40(6):699-701.

39. Bastiampillai T, McGovern V, Lloyd B, Hittur Lingappa S, Nelson A. Treatment refractory chronic catatonia responsive to zolpidem challenge. *Aust N Z J Psychiatry*. janv 2016;50(1):98.

40. Peglow S, Prem V, McDaniel W. Treatment of catatonia with zolpidem. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. 2013;25(3):E13.

41. Bhati MT, Datto CJ, O'Reardon JP. Clinical Manifestations, Diagnosis, and Empirical Treatments for Catatonia. *Psychiatry Edgmont*. mars 2007;4(3):46-52.

42. Rosebush PI, Mazurek MF. Catatonia and Its Treatment. *Schizophr Bull*. 1 mars 2010;36(2):239-42.

43. Yoshimura B, Hirota T, Takaki M, Kishi Y. Is quetiapine suitable for treatment of acute schizophrenia with catatonic stupor? A case series of 39 patients. *Neuropsychiatr Dis Treat*. 2013;9:1565-71.

44. Woodbury MM, Woodbury MA. Neuroleptic-induced catatonia as a stage in the progression toward neuroleptic malignant syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. nov 1992;31(6):1161-4.

45. Beach SR, Gomez-Bernal F, Huffman JC, Fricchione GL. Alternative treatment strategies for catatonia: A systematic review. *Gen Hosp Psychiatry*. 1 sept

---

2017;48:1-19.

46. Stip E, Blain-Juste M-E, Farmer O, Fournier-Gosselin M-P, Lespérance P. Catatonia with schizophrenia: From ECT to rTMS. *L'Encéphale* [Internet]. 11 déc 2017 [cité 13 févr 2018]; Disponible sur: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0013700617302002>
47. Stip E, Lespérance P, Farmer O, Fournier-Gosselin M-P. First clinical use of epidural stimulation in catatonia. *Brain Stimulat.* 1 juill 2017;10(4):859-61.
48. Benarous X, Raffin M, Ferrafiat V, Consoli A, Cohen D. Catatonia in children and adolescents: New perspectives. *Schizophr Res* [Internet]. 25 juill 2017 [cité 7 déc 2017]; Disponible sur: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0920996417304309>
49. Grover S, Chauhan N, Sharma A, Chakrabarti S, Avasthi A. Symptom profile of catatonia in children and adolescents admitted to psychiatry inpatient unit. *Asian J Psychiatry.* 1 oct 2017;29(Supplement C):91-5.
50. Thakur A, Jagadheesan K, Dutta S, Sinha VK. Incidence of Catatonia in Children and Adolescents in a Paediatric Psychiatric Clinic. *Aust N Z J Psychiatry.* 1 avr 2003;37(2):200-3.
51. Dutt A, Grover S, Chakrabarti S, Avasthi A, Kumar S. Phenomenology and treatment of Catatonia: A descriptive study from north India. *Indian J Psychiatry.* janv 2011;53(1):36-40.
52. Cohen D, Flament M, Dubos P-F, Basquin M. Case Series: Catatonic Syndrome in Young People. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 1 août 1999;38(8):1040-6.
53. Cohen D, Nicolas J-D, Flament MF, Périsset D, Dubos P-F, Bonnot O, et al. Clinical relevance of chronic catatonic schizophrenia in children and adolescents: Evidence from a prospective naturalistic study. *Schizophr Res.* 15 juill 2005;76(2):301-8.
54. Cornic F, Consoli A, Tanguy M-L, Bonnot O, Périsset D, Tordjman S, et al. Association of adolescent catatonia with increased mortality and morbidity: Evidence from a prospective follow-up study. *Schizophr Res.* 1 sept 2009;113(2):233-40.
55. Benarous X, Consoli A, Raffin M, Bodeau N, Giannitelli M, Cohen D, et al. Validation of the Pediatric Catatonia Rating Scale (PCRS). *Schizophr Res.* 1 oct 2016;176(2):378-86.
56. Consoli A, Raffin M, Laurent C, Bodeau N, Champion D, Amoura Z, et al. Medical and developmental risk factors of catatonia in children and adolescents: A prospective case–control study. *Schizophr Res.* 1 mai 2012;137(1):151-8.
57. Lahutte B, Cornic F, Bonnot O, Consoli A, An-Gourfinkel I, Amoura Z, et al. Multidisciplinary approach of organic catatonia in children and adolescents may improve treatment decision making. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry.* 1

---

août 2008;32(6):1393-8.

58. Ferrafiat V, Raffin M, Freri E, Granata T, Nardocci N, Zibordi F, et al. A causality algorithm to guide diagnosis and treatment of catatonia due to autoimmune conditions in children and adolescents. *Schizophr Res* [Internet]. 26 juin 2017 [cité 7 déc 2017]; Disponible sur: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0920996417303754>
59. Marra D, Amoura Z, Soussan N, Haroche J, Consoli A, Ghillami-Dalbin P, et al. Plasma Exchange in Patients with Stuporous Catatonia and Systemic Lupus Erythematosus. *Psychother Psychosom*. 2008;77(3):195-6.
60. Raffin M, Zugaj-Bensaou L, Bodeau N, Milhiet V, Laurent C, Cohen D, et al. Treatment use in a prospective naturalistic cohort of children and adolescents with catatonia. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1 avr 2015;24(4):441-9.
61. Consoli A, Benmiloud M, Wachtel L, Dhossche D, Cohen D, Bonnot O. Electroconvulsive Therapy in Adolescents With the Catatonia Syndrome: Efficacy and Ethics. *J Ect*. 1 déc 2010;26(4):259-65.
62. Wing L, Shah A. Catatonia in autistic spectrum disorders. *Br J Psychiatry*. 1 avr 2000;176(4):357-62.
63. Wachtel LE, Dhossche DM. Self-injury in autism as an alternate sign of catatonia: Implications for electroconvulsive therapy. *Med Hypotheses*. 1 juill 2010;75(1):111-4.
64. Ohta M, Kano Y, Nagai Y. Catatonia in Individuals With Autism Spectrum Disorders in Adolescence and Early Adulthood: A Long-term Prospective Study. In: Dhossche DM, Wing L, Ohta M, Neumärker K, éditeurs. *International Review of Neurobiology* [Internet]. Academic Press; 2006 [cité 3 oct 2017]. p. 41-54. (Catatonia in Autism Spectrum Disorders; vol. 72). Disponible sur: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0074774205720031>
65. Takaoka K, Takata T. Catatonia in childhood and adolescence. *Psychiatry Clin Neurosci*. 1 avr 2003;57(2):129-37.
66. Dhossche D, Bouman N. CATATONIA IN CHILDREN AND ADOLESCENTS. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1 juill 1997;36(7):870-1.
67. Kakooza-Mwesige A, Wachtel LE, Dhossche DM. Catatonia in autism: implications across the life span. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1 sept 2008;17(6):327-35.
68. Zaw Z, Bates G. Replication of zolpidem test for catatonia in an adolescent. *The Lancet*. 28 juin 1997;349(9069):1914.
69. Benarous X, Raffin M, Bodeau N, Dhossche D, Cohen D, Consoli A. Adverse Childhood Experiences Among Inpatient Youths with Severe and Early-Onset Psychiatric Disorders: Prevalence and Clinical Correlates. *Child Psychiatry Hum Dev*. avr 2017;48(2):248-59.

70. Billstedt E, Gillberg C, Gillberg C. Autism after Adolescence: Population-based 13- to 22-year Follow-up Study of 120 Individuals with Autism Diagnosed in Childhood. *J Autism Dev Disord.* 1 juin 2005;35(3):351-60.
71. Mazzone L, Postorino V, Valeri G, Vicari S. Catatonia in Patients with Autism: Prevalence and Management. *CNS Drugs.* 1 mars 2014;28(3):205-15.
72. Dhossche DM, Shah A, Wing L. Blueprints for the Assessment, Treatment, and Future Study of Catatonia in Autism Spectrum Disorders. In: Dhossche DM, Wing L, Ohta M, Neumärker K, éditeurs. *International Review of Neurobiology* [Internet]. Academic Press; 2006 [cité 3 oct 2017]. p. 267-84. (Catatonia in Autism Spectrum Disorders; vol. 72). Disponible sur: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S007477420572016X>
73. DeLong R. Autism and familial major mood disorder: are they related? *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* 2004;16(2):199-213.
74. Dhossche D, Applegate H, Abraham A, Maertens P, Bland L, Bencsath A, et al. Elevated plasma gamma-aminobutyric acid (GABA) levels in autistic youngsters: stimulus for a GABA hypothesis of autism. *Med Sci Monit Int Med J Exp Clin Res.* août 2002;8(8):PR1-6.
75. Chagnon YC. Shared Susceptibility Region On Chromosome 15 Between Autism And Catatonia. In: Dhossche DM, Wing L, Ohta M, Neumärker K, éditeurs. *International Review of Neurobiology* [Internet]. Academic Press; 2006 [cité 3 oct 2017]. p. 165-78. (Catatonia in Autism Spectrum Disorders; vol. 72). Disponible sur: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0074774205720109>
76. Shorter E, Wachtel LE. Childhood catatonia, autism and psychosis past and present: is there an 'iron triangle'? *Acta Psychiatr Scand.* 1 juill 2013;128(1):21-33.
77. Cornic F, Consoli A, Cohen D. Catatonia in Children and Adolescents. *Psychiatr Ann* [Internet]. 1 janv 2007 [cité 8 juill 2018];37(1). Disponible sur: <https://www.healio.com/journals/psycann/2007-1-37-1/%7B3941f790-3a38-459a-9483-f62a04952110%7D/catatonia-in-children-and-adolescents>
78. Ferrafiat V, Raffin M, Gianniteli M, Laurent C, Gerardin P, Amoura Z, et al. Auto-immunité et psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc.* 1 févr 2017;
79. Grover S, Parakh P, Sharma A, Rao P, Modi M, Kumar A. Catatonia in systemic lupus erythematosus: a case report and review of literature. *Lupus.* mai 2013;22(6):634-8.
80. Perisse D, Amoura Z, Cohen D, Saintigny P, Mekhloufi F, Mazet P, et al. Case study: effectiveness of plasma exchange in an adolescent with systemic lupus erythematosus and catatonia. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* avr 2003;42(4):497-9.
81. Byrne S, Walsh C, Hacoen Y, Muscal E, Jankovic J, Stocco A, et al. Earlier

- treatment of NMDAR antibody encephalitis in children results in a better outcome. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflammation* [Internet]. 23 juill 2015 [cité 5 avr 2018];2(4). Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4516400/>
82. Florance NR, Davis RL, Lam C, Szperka C, Zhou L, Ahmad S, et al. Anti-N-Methyl-D-Aspartate Receptor (NMDAR) Encephalitis in Children and Adolescents. *Ann Neurol*. juill 2009;66(1):11-8.
83. Titulaer MJ, McCracken L, Gabilondo I, Armangué T, Glaser C, Iizuka T, et al. Treatment and prognostic factors for long-term outcome in patients with anti-N-Methyl-D-Aspartate (NMDA) receptor encephalitis: a cohort study. *Lancet Neurol*. févr 2013;12(2):157-65.
84. Elia J, Dell ML, Friedman DF, Zimmerman RA, Balamuth N, Ahmed AA, et al. PANDAS with catatonia: a case report. Therapeutic response to lorazepam and plasmapheresis. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. nov 2005;44(11):1145-50.
85. Armangué T, Petit-Pedrol M, Dalmau J. Autoimmune Encephalitis in Children. *J Child Neurol*. nov 2012;27(11):1460-9.
86. Luca N, Daengsuwan T, Dalmau J, Jones K, deVeber G, Kobayashi J, et al. Anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis: A newly recognized inflammatory brain disease in children. *Arthritis Rheum*. 63(8):2516-22.
87. Titulaer M, McCracken L, Gabilondo Cuellar I, Martinez-Hernandez E, Graus F, Balice-Gordon R, et al. Clinical Features, Treatment, and Outcome of 500 Patients with Anti-NMDA Receptor Encephalitis (PL01.001). *Neurology*. 25 avr 2012;78(1 Supplement):PL01.001.
88. Chapman MR, Vause HE. Anti-NMDA Receptor Encephalitis: Diagnosis, Psychiatric Presentation, and Treatment. *Am J Psychiatry*. 1 mars 2011;168(3):245-51.
89. Ferrafiat V, Raffin M, Deiva K, Salle-Collemiche X, Lepine A, Spodenkiewicz M, et al. Catatonia and Autoimmune Conditions in Children and Adolescents: Should We Consider a Therapeutic Challenge? *J Child Adolesc Psychopharmacol*. mars 2017;27(2):167-76.
90. Hacohen Y, Wright S, Waters P, Agrawal S, Carr L, Cross H, et al. Paediatric autoimmune encephalopathies: clinical features, laboratory investigations and outcomes in patients with or without antibodies to known central nervous system autoantigens. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. juill 2013;84(7):748-55.
91. Sedel F, Baumann N, Turpin J-C, Lyon-Caen O, Saudubray J-M, Cohen D. Psychiatric manifestations revealing inborn errors of metabolism in adolescents and adults. *J Inher Metab Dis*. oct 2007;30(5):631-41.
92. Clinebell K, Azzam PN, Gopalan P, Haskett R. Guidelines for Preventing Common Medical Complications of Catatonia: Case Report and Literature Review. *J Clin Psychiatry*. 27 juin 2014;75(6):644-51.

93. Rey JM, Walter G. Half a century of ECT use in young people. *Am J Psychiatry*. mai 1997;154(5):595-602.
94. Jacob P, Gogi PKV, Srinath S, Thirthalli J, Girimaji S, Seshadri S, et al. Review of electroconvulsive therapy practice from a tertiary Child and Adolescent Psychiatry Centre. *Asian J Psychiatry*. 1 déc 2014;12:95-9.
95. Bloch Y, Levcovitch Y, Bloch AM, Mendlovic S, Ratzoni G. Electroconvulsive therapy in adolescents: similarities to and differences from adults. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. nov 2001;40(11):1332-6.
96. Cohen D, Taieb O, Flament M, Benoit N, Chevret S, Corcos M, et al. Absence of cognitive impairment at long-term follow-up in adolescents treated with ECT for severe mood disorder. *Am J Psychiatry*. mars 2000;157(3):460-2.
97. Taieb O, Flament M-F, Chevret S, Jeammet P, Allilaire J-F, Mazet P, et al. Clinical relevance of electroconvulsive therapy (ECT) in adolescents with severe mood disorder: evidence from a follow-up study. *Eur Psychiatry J Assoc Eur Psychiatr*. juill 2002;17(4):206-12.
98. Ghaziuddin N, Kaza M, Ghazi N, King C, Walter G, Rey JM. Electroconvulsive therapy for minors: experiences and attitudes of child psychiatrists and psychologists. *J ECT*. juin 2001;17(2):109-17.
99. Mauras T, Marcel J-L, Capron J. La catatonie dans tous ses états. [/data/revues/00034487/v174i2/S0003448715004114/](#) [Internet]. 16 févr 2016 [cité 17 août 2018]; Disponible sur: <http://www.em-consulte.com/en/article/1033415>
100. Torralva T, Gleichgerrcht E, Ibañez A, Manes F. The frontal lobes. In: Husain M, Schott JM, éditeurs. *Oxford Textbook of Cognitive Neurology and Dementia* [Internet]. Oxford University Press; 2016 [cité 31 août 2018]. p. 27-38. Disponible sur: <http://oxfordmedicine.com/view/10.1093/med/9780199655946.001.0001/med-9780199655946-chapter-3>
101. Collège des enseignants de neurologie, Créange A, Defebvre L, Zuber M. *Neurologie*. Lieu de publication inconnu: Elsevier Elibrary; 2016.
102. Derouesné C, Bakchine S. Syndrome frontal. [Httpwwwem-Premiumcomdoc-Distantuniv-Lille2frdatatraitesne17-21792](http://www.em-premium.com/doc-distant.univ-lille2.fr/data/traitesne17-21792) [Internet]. [cité 1 sept 2018]; Disponible sur: [http://www.em-premium.com.doc-distant.univ-lille2.fr/article/2372/resultatrecherche/5](http://www.em-premium.com/doc-distant.univ-lille2.fr/article/2372/resultatrecherche/5)
103. Wolff M, Johannesen KM, Hedrich UBS, Masnada S, Rubboli G, Gardella E, et al. Genetic and phenotypic heterogeneity suggest therapeutic implications in SCN2A-related disorders. *Brain J Neurol*. 1 mai 2017;140(5):1316-36.
104. Howell KB, McMahon JM, Carvill GL, Tambunan D, Mackay MT, Rodriguez-Casero V, et al. SCN2A encephalopathy: A major cause of epilepsy of infancy with migrating focal seizures. *Neurology*. 15 sept 2015;85(11):958-66.
105. Shi X, Yasumoto S, Kurahashi H, Nakagawa E, Fukasawa T, Uchiya S, et al.

Clinical spectrum of SCN2A mutations. *Brain Dev.* août 2012;34(7):541-5.

106. Deciphering Developmental Disorders Study. Large-scale discovery of novel genetic causes of developmental disorders. *Nature.* 12 mars 2015;519(7542):223-8.

---

## Annexes

### Annexe 1 : The Pediatric Catatonia Rating Scale (PCRS) (55)

#### 1. Catalepsy:

Passive induction of a posture held against gravity

- 0 = Absent
- 1 = Less than 1 minute
- 2 = Greater than one minute, less than 15 minutes
- 3 = More than 15 minutes

#### 2. Stupor:

Extreme hypoactivity, immobile, minimally responsive to stimuli

- 0 = Absent
- 1 = Sits abnormally still, may interact briefly
- 2 = Virtually no interaction with external world
- 3 = Non-reactive to painful stimuli

---

#### 3. Posturing:

Active and/or spontaneous maintenance of a posture against gravity

- 0 = Absent
- 1 = Less than 1 minute
- 2 = Greater than one minute, less than 15 minutes
- 3 = More than 15 minutes

#### 4. Waxy flexibility:

Slight and even resistance to positioning by examiner

- 0 = Absent
- 3 = Present

#### 5. Staring:

Fixed gaze, little or visual scanning of environment, decreased blinking

- 0 = Absent
- 1 = Poor eye contact, decreased blinking
- 2 = Gaze held longer than 20 s, occasionally shifts attention
- 3 = Fixed gaze, non-reactive

6. Negativism:  
Opposing or not responding to instructions or external stimuli

- 0 = Absent
  - 1 = Mild resistance and/or occasionally contrary
  - 2 = Moderate resistance and/or frequently contrary
  - 3 = Severe resistance and/or continually contrary
- 

#### 7. Stereotypes:

Repetitive, abnormally frequent, non-goal directed movements

- 0 = Absent
- 1 = Occasional
- 2 = Frequent
- 3 = Constant

#### 8. Excitement:

Extreme hyperactivity, constant motor unrest which is apparently non purposeful. Not to be attributed to akathisia or goal directed agitation

- 0 = Absent
- 1 = Excessive motion
- 2 = Constant motion, hyperkinetic without rest periods
- 3 = Full-blown catatonic excitements, endless frenzied motor activity

#### 9. Automatic compulsive movements:

Involuntary muscle activity exhibited in posture, attitudes, mimic or gesture due to inhibition or forced motor action

- 0 = Absent
- 1 = Occasional
- 2 = Frequent
- 3 = Constant

#### 10. Rigidity:

Maintenance of a rigid position despite efforts to be moved, exclude if cogwheeling or tremor present

- 0 = Absent
- 1 = Mild resistance
- 2 = Moderate
- 3 = Severe, cannot be repositioned

#### 11. Withdrawal:

Refusal to make eye contact and not responding to nonverbal communication

- 0 = Absent
- 1 = Occasional
- 2 = Frequent
- 3 = Constant

#### 12. Mutism:

No, or very little, verbal response, not applicable if there is an established aphasia

- 0 = Absent
  - 1 = Verbally unresponsive to majority of questions, incomprehensible whispers
  - 2 = Speaks less than 20 words/5 min
  - 3 = No speech
-

13. Mannerisms:  
Odd caricature of normal actions  
0 = Absent  
1 = Occasional  
2 = Frequent  
3 = Constant
14. Echopraxia:  
Mimicking another's movements  
0 = Absent  
1 = Occasional  
2 = Frequent  
3 = Constant
15. Echolalia:  
Mimicking another's speech  
0 = Absent  
1 = Occasional  
2 = Frequent  
3 = Constant
16. Incontinence:  
Nocturnal enuresis, daytime urinary incontinence, or fecal incontinence  
0 = Absent (or no recent worsening)  
1 = Nocturnal and/or occasionally diurnal  
2 = Frequently diurnal  
3 = Constant
17. Verbigeration:  
Repetition of phrases or sentences, like a scratched record  
0 = Absent  
1 = Occasional  
2 = Frequent  
3 = Constant
18. Schizophasia:  
Scrambled speech, word salad, seemingly random words and phrases linked  
0 = Absent  
1 = Occasional  
2 = Frequent  
3 = Constant
19. Acrocyanosis:  
Cyanosis of the extremities  
0 = Absent  
1 = Occasional  
2 = Frequent  
3 = Constant
20. Refusal to eat, drink:  
Severe decrease of daily food or drink intake  
0 = Absent  
1 = Minimal per os intake for less than 1 day  
2 = Minimal per os intake for more than 1 day  
3 = No per os intake for one day or more

## Annexe 2 : CAUS score (58)

Causality Assessment Score (CAUS)			
Item 1	Existence de cas similaire dans la littérature médicale	D'autres cas similaires ont-ils été décrits et publiés ?	0 = aucun 1 = faible 2 = élevé
Item 2	Présence de signes cliniques	Le patient présente-t-il des symptômes non psychiatriques spécifiques ? Cutané (ex : érythème en aile de papillon...), ou ophtalmologique (ex : cataracte juvénile...), neurologique (régression cognitive, épilepsie...), etc.	0 = aucun 1 = faible 2 = élevé
Item 3	Présence de signes biologiques	Le patient présente-t-il des anomalies biologiques (hématologiques, bilan thyroïdien, anticorps spécifiques, fonction rénale...)?	0 = aucun 1 = faible 2 = élevé
Item 4	Présence d'autres signes para-clinique	Existence d'anomalies (spécifiques ou aspécifiques) en imagerie (Scanner, IRM, Pet-SCAN...)?	0 = aucun 1 = faible 2 = élevé
Item 5	Réponse à un traitement spécifique de la pathologies sous-jacente suspectée	Le patient est-il amélioré cliniquement après avoir reçu un traitement pour l'étiologie suspectée ? Par exemple, traitement anti-épileptique en cas de suspicion d'encéphalopathie épileptique	0 = aucune amélioration 1 = amélioration partielle 2 = amélioration notable
Total			0-10

## Annexe 3 : Echelle BFRCS (16)

### Appendix I. Bush–Francis Catatonia Rating Scale

- Use the presence or absence of items 1–14 for screening.
- Use the 0–3 scale for items 1–23 to rate severity.

#### 1. Excitement:

Extreme hyperactivity, constant motor unrest which is apparently non-purposeful. Not to be attributed to akathisia or goal-directed agitation.

- 0 = Absent.
- 1 = Excessive motion, intermittent.
- 2 = Constant motion, hyperkinetic without rest periods.
- 3 = Full-blown catatonic excitement, endless frenzied motor activity.

#### 2. Immobility/stupor:

Extreme hypoactivity, immobile, minimally responsive to stimuli.

- 0 = Absent.
- 1 = Sits abnormally still, may interact briefly.
- 2 = Virtually no interaction with external world.
- 3 = Stuporous, non-reactive to painful stimuli.

#### 3. Mutism:

Verbally unresponsive or minimally responsive.

- 0 = Absent.
- 1 = Verbally unresponsive to majority of questions; incomprehensible whisper.
- 2 = Speaks less than 20 words/5 min.
- 3 = No speech.

#### 4. Staring:

Fixed gaze, little or no visual scanning of environment, decreased blinking.

- 0 = Absent.
- 1 = Poor eye contact, repeatedly gazes less than 20 s between shifting of attention; decreased blinking.
- 2 = Gaze held longer than 20 s, occasionally shifts attention.
- 3 = Fixed gaze, non-reactive.

#### 5. Posturing/catalepsy:

Spontaneous maintenance of posture(s), including mundane (e.g. sitting or standing for long periods without reacting).

- 0 = Absent.
- 1 = Less than 1 min.
- 2 = Greater than one minute, less than 15 min.
- 3 = Bizarre posture, or mundane maintained more than 15 min.

#### 6. Grimacing:

Maintenance of odd facial expressions.

- 0 = Absent.
- 1 = Less than 10 s.
- 2 = Less than 1 min.
- 3 = Bizarre expression(s) or maintained more than 1 min.

#### 7. Echopraxia/echolalia:

Mimicking of examiner's movements/speech.

- 0 = Absent.
- 1 = Occasional.
- 2 = Frequent.
- 3 = Constant.

#### 8. Stereotypy:

Repetitive, non-goal-directed motor activity (e.g. finger-play; repeatedly touching, patting or rubbing self); abnormality not inherent in act but in its frequency.

- 0 = Absent.
- 1 = Occasional.
- 2 = Frequent.
- 3 = Constant.

#### 9. Mannerisms:

Odd, purposeful movements (hopping or walking tiptoe, saluting passers-by or exaggerated caricatures of mundane movements); abnormality inherent in act itself.

- 0 = Absent.
- 1 = Occasional.
- 2 = Frequent.
- 3 = Constant.

#### 10. Verbigeration:

Repetition of phrases or sentences (like a scratched record).

- 0 = Absent.
- 1 = Occasional.
- 2 = Frequent, difficult to interrupt.
- 3 = Constant.

#### 11. Rigidity:

Maintenance of a rigid position despite efforts to be moved, exclude if cog-wheeling or tremor present.

- 0 = Absent.
- 1 = Mild resistance.
- 2 = Moderate.
- 3 = Severe, cannot be repositioned.

## 12. Negativism:

Apparently motiveless resistance to instructions or attempts to move/examine patient. Contrary behavior, does exact opposite of instruction.

0 = Absent.

1 = Mild resistance and/or occasionally contrary.

2 = Moderate resistance and/or frequently contrary.

3 = Severe resistance and/or continually contrary.

## 13. Waxy flexibility:

During repositioning of patient, patient offers initial resistance before allowing himself to be repositioned, similar to that of bending candle.

0 = Absent.

3 = Present.

## 14. Withdrawal:

Refusal to eat, drink and/or make eye contact.

0 = Absent.

1 = Minimal PO intake/interaction for less than 1 day.

2 = Minimal PO intake/interaction for more than 1 day.

3 = No PO intake/interaction for 1 day or more.

## 15. Impulsivity:

Patient suddenly engages in inappropriate behavior (e.g. run down hallway, starts screaming or takes off clothes) without provocation. Afterwards can give no, or only a facile explanation.

0 = Absent.

1 = Occasional.

2 = Frequent.

3 = Constant or not redirectable.

## 16. Automatic obedience:

Exaggerated cooperation with examiner's request or spontaneous continuation of movement requested.

0 = Absent.

1 = Occasional.

2 = Frequent.

3 = Constant.

## 17. Mitgehen:

"Anglepoise lamp" arm raising in response to light pressure on finger, despite instructions to the contrary.

0 = Absent.

3 = Present.

## 18. Gegenhalten:

Resistance to passive movement which is proportional to strength of the stimulus, appears automatic rather than wilful.

0 = Absent.

3 = Present.

## 19. Ambitendency:

Patient appears motorically "stuck" in indecisive, hesitant movement.

0 = Absent.

3 = Present.

## 20. Grasp reflex:

Per neurological exam.

0 = Absent.

3 = Present.

## 21. Perseveration:

Repeatedly returns to same topic or persists with movement.

0 = Absent.

3 = Present.

## 22. Combativeness:

Usually in an undirected manner, with no, or only a facile explanation afterwards.

0 = Absent.

1 = Occasionally strikes out, low potential for injury.

2 = Frequently strikes out, moderate potential for injury.

3 = Serious danger to others.

## 23. Autonomic abnormality:

Circle: temperature, BP, pulse, respiratory rate, diaphoresis.

0 = Absent.

1 = Abnormality of one parameter [exclude pre-existing hypertension].

2 = Abnormality of two parameters.

3 = Abnormality of three or more parameters.

**Appendix II. Standardized examination for catatonia**

● The method described here is used to complete the 23-item Bush-Francis Catatonia Rating Scale (BF CRS) and the 14-item Bush-Francis Catatonia Screening Instrument (BFCSI). Item definitions on the two scales are the same. The BF CRS measures the severity of 23 signs on a 0–3 scale, while the BFCSI measures only the presence or absence of the first 14 signs.

● Ratings are to be made solely on the basis of observed behavior during the examination, with the exception of completion of the items for 'withdrawal' and 'autonomic abnormality', which may be based on directly observed behavior and/or chart documentation.

● As a general rule, only rate items which are clearly present. If uncertain as to the presence of an item, rate the item as '0'.

## Procedure:

1. Observe patient while trying to engage in a conversation.

2. Examiner scratches head in exaggerated manner

## Examines:

Activity level  
Abnormal movements  
Abnormal speech

Echopraxia

- 
- |  |   |
|--|---|
| 3. Examine arm for cogwheeling. Attempt to reposition, instructing patient to 'keep your arm loose'—move arm with alternating lighter and heavier force. | Negativism<br>Waxy flexibility<br>Gegenhalten |
| 4. Ask patient to extend arm. Place one finger beneath hand and try to raise slowly after stating, 'Do NOT let me raise your arm'.                       | Mitgehen                                      |
| 5. Extend hand stating 'Do NOT shake my hand'.   | Ambitendence                                  |
| 6. Reach into pocket and state, 'Stick out your tongue, I want to stick a pin in it.'  | Automatic obedience                           |
| 7. Check for grasp reflex.   | Grasp reflex                                  |
- 
8. Check chart for reports of previous 24-h period. In particular check for oral intake, vital signs, and any incidents.
9. Attempt to observe patient indirectly, at least for a brief period, each day.

---

## **Annexe 4 : DSM 5**

### **Critères diagnostiques de catatonie (10) :**

- pour la catatonie associée à un trouble mental :

A. Le tableau clinique est dominé par au moins 3 des symptômes suivants :

1. Stupeur (c'est-à-dire absence d'activité psychomotrice; pas de relation active avec l'environnement)
2. Catalepsie (c'est-à-dire induction d'une posture maintenue passivement et contre la gravité)
3. Flexibilité cireuse (c'est-à-dire résistance légère ou nette lors du positionnement induit par l'examineur)
4. Mutisme (c'est-à-dire absence ou quasi-absence de réponse verbale)
5. Négativisme (c'est-à-dire opposition ou absence de réponse à des instructions ou à des stimuli extérieurs)
6. Prise de posture (c'est-à-dire maintien actif, contre la gravité, d'une posture adoptée spontanément)
7. Maniérisme (c'est-à-dire caricatures bizarres ou solennelles d'actions ordinaires)
8. Stéréotypies (c'est-à-dire mouvements non dirigés vers un but, répétitifs et anormalement fréquents)
9. Agitation, non influencée par des stimuli externes
10. Expressions faciales grimaçantes
11. Echolalie (c'est-à-dire répétition des paroles d'un autre)
12. Echopraxie (c'est-à-dire reproduction des mouvements d'un autre)

- pour la catatonie due à une autre affection médicale :

Même critère A que pour la catatonie liée à un trouble mental

---

B. Mise en évidence d'après l'anamnèse, l'examen physique, ou les examens complémentaires que le trouble est la conséquence physiopathologique directe d'une autre affection médicale.

C. La perturbation n'est pas mieux expliquée par un autre trouble mental

D. La perturbation ne survient pas exclusivement au cours d'un syndrome confusionnel.

E. Le trouble entraîne une détresse cliniquement significative ou une altération du fonctionnement social, professionnel ou dans d'autres domaines importants.

### **Critères diagnostiques des troubles du spectre autistique (10) :**

A. Déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés. Ceux-ci peuvent se manifester par les éléments suivants, soit au cours de la période actuelle, soit dans les antécédents :

1. Déficits de la réciprocité sociale ou émotionnelle allant, par exemple, d'anomalies de l'approche sociale et d'une incapacité à la conversation bidirectionnelle normale, à des difficultés à partager les intérêts, les émotions et les affects, jusqu'à une incapacité d'initier des interactions sociales ou d'y répondre.

2. Déficits des comportements de communication non verbaux utilisés au cours des interactions sociales, allant, par exemple, d'une intégration défectueuse entre la communication verbale et non verbale, à des anomalies du contact visuel et du langage du corps, à des déficits dans la compréhension et l'utilisation des gestes, jusqu'à une absence totale d'expressions faciales et de communication non verbale.

3. Déficits du développement, du maintien et de la compréhension des relations, allant, par exemple, de difficultés à ajuster le comportement à des contextes sociaux variés, à des difficultés à partager des jeux imaginatifs ou à se faire des amis, jusqu'à l'absence d'intérêt pour les pairs.

B. Caractère restreint ou répétitif des comportements, des intérêts ou des activités, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants soit au cours de la période actuelle, soit dans les antécédents :

---

1. Caractère stéréotypé ou répétitif des mouvements, de l'utilisation des objets ou du langage (par exemple, stéréotypies simples, activités d'alignement des jouets ou de rotation des objets, écholalie, phrases idiosyncrasiques)

2. Intolérance au changement, adhésion inflexible à des routines ou à des modes comportementaux verbaux ou non verbaux ritualisés (par exemple, détresse extrême provoquée par des changements mineurs, difficulté à gérer les transitions, modes de pensée rigides, ritualisation des formules de salutation, nécessité de prendre le même chemin ou de manger les mêmes aliments tous les jours)

3. Intérêts extrêmement restreints et fixes, anormaux soit dans leur intensité soit dans leur but (par exemple, attachement à des objets insolites ou préoccupation à propos de ce type d'objets, intérêts excessivement circonscrits ou persévérants)

4. Hyper ou hyporéactivité aux stimulations sensorielles ou intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement (indifférence apparente à la douleur ou à la température, réactions négatives à des sons ou à des textures spécifiques, action de flairer ou de toucher excessivement les objets, fascination visuelle pour les lumières ou les mouvements)

C. Les symptômes doivent être présents dès les étapes précoces du développement.

D. Les symptômes occasionnent un retentissement cliniquement significatif en termes de fonctionnement social, scolaire/professionnel, ou dans d'autres domaines importants.

E. Ces troubles ne sont pas mieux expliqués par un handicap intellectuel ou un retard global du développement.

---

**Critères diagnostiques de la schizophrénie (10) :**

A. Deux (ou plus) parmi les symptômes suivants, chacun devant être présents dans une proportion significative du temps au cours d'une période d'un mois (ou moins en cas de traitement efficace). Au moins l'un des symptômes 1, 2 ou 3 doit être présent :

1. Idées délirantes
2. Hallucinations
3. Discours désorganisé (par exemple incohérence ou déraillements fréquents)
4. Comportement grossièrement désorganisé ou catatonique
5. Symptômes négatifs (c'est à dire aboulie ou diminution de l'expression émotionnelle)

B. Durant une proportion significative de temps depuis le début du trouble, le niveau de fonctionnement dans un domaine majeur tel que le travail, les relations interpersonnelles, ou l'hygiène personnelle est passé d'une façon marquée en dessous du niveau atteint avant le début du trouble (ou, quand le trouble apparaît pendant l'enfance ou l'adolescence, le niveau prévisible de fonctionnement interpersonnel, scolaire, ou professionnel n'a pas été atteint).

C. Des signes continus du trouble persistent depuis au moins 6 mois. Pendant cette période de 6 mois les symptômes répondent au critère A (c'est à dire les symptômes de la phase active) doivent avoir été présents au moins un mois (ou moins en cas de traitement efficace) qui répondent au critère A (c.-à-d. symptômes de la phase active) ; dans le même laps de temps des symptômes prodromiques ou résiduels peuvent également se rencontrer. Pendant ces périodes prodromiques et résiduelles, les signes du trouble peuvent ne se manifester que par des symptômes négatifs ou par deux ou plus des symptômes listés dans le critère A présents sous une forme atténuée (par exemple, croyances étranges ou expériences de perceptions inhabituelles).

D. Un trouble schizo-affectif ou dépressif ou un trouble bipolaire avec manifestations psychotiques ont été exclus parce que 1) soit il n'y a pas eu d'épisode maniaque ou dépressif caractérisé concurremment avec la phase active des symptômes, 2) soit si

des épisodes de trouble de l'humeur ont été présents pendant la phase active des symptômes, ils étaient présents seulement pendant une courte période de temps sur la durée totale des phases actives et résiduelles de la maladie.

E. Le trouble n'est pas imputable aux effets physiologiques d'une substance (par exemple, une drogue donnant lieu à abus, ou un médicament) ou à une autre pathologie médicale.

F. S'il existe des antécédents de trouble du spectre de l'autisme ou de trouble de la communication débutant dans l'enfance, le diagnostic surajouté de schizophrénie est posé seulement si des symptômes hallucinatoires et délirants importants, en plus des autres symptômes de schizophrénie nécessaires au diagnostic, sont aussi présents pendant au moins un mois (ou moins en cas de traitement efficace).

### **Critères diagnostiques d'un trouble dépressif (10) :**

A. Au moins 5 des symptômes suivants sont présents pendant une même période de deux semaines et représentent un changement par rapport au fonctionnement antérieur :

au moins un de ces symptômes est soit (1) une humeur dépressive, soit (2) une perte d'intérêt ou de plaisir.

NB : Ne pas inclure les symptômes qui sont clairement imputables à une autre condition médicale.

1. Humeur dépressive présente quasiment toute la journée, presque tous les jours, signalée par la personne (p. ex., se sent triste, vide, sans espoir) ou observée par les autres (p. ex., pleure). (Eventuellement irritabilité chez l'enfant et l'adolescent)

2. Diminution marquée de l'intérêt ou du plaisir pour toutes ou presque toutes les activités quasiment toute la journée, presque tous les jours (signalée par la personne ou observée par les autres)

3. Perte ou gain de poids significative en l'absence de régime (p. ex., modification du poids corporel excédant 5 % en un mois), ou diminution ou augmentation de l'appétit presque tous les jours. (Chez l'enfant, prendre en compte l'absence de prise de poids attendue)

- 
4. Insomnie ou hypersomnie presque tous les jours
  5. Agitation ou ralentissement psychomoteur presque tous les jours (constaté par les autres, non limité à un sentiment subjectif de fébrilité ou de ralentissement)
  6. Fatigue ou perte d'énergie presque tous les jours
  7. Sentiment de dévalorisation ou de culpabilité excessive ou inappropriée (qui peut être délirante) presque tous les jours (pas seulement se reprocher ou se sentir coupable d'être malade)
  8. Diminution de l'aptitude à penser ou à se concentrer ou indécision presque tous les jours (signalée par la personne ou observée par les autres)
  9. Pensées de mort récurrentes (pas seulement une peur de mourir), idées suicidaires récurrentes sans plan précis, tentative de suicide ou plan précis pour se suicider.
- B. Les symptômes induisent une détresse cliniquement significative ou une altération du fonctionnement social, professionnel ou dans d'autres domaines importants.
- C. L'épisode n'est pas imputable aux effets physiologiques d'une substance ou à une autre affection médicale.

**AUTEUR : Nom :** STIEVENARD

**Prénom :** Clémentine

**Date de Soutenance :** 28/09/2018

**Titre de la Thèse :** Démarche diagnostique et étiologique devant un syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent : étude de cas d'un enfant de 4 ans catatonique porteur d'une mutation génétique

**Thèse - Médecine - Lille 2018**

**Cadre de classement :** Pédopsychiatrie

**DES + spécialité :** Psychiatrie

**Mots-clés :** Catatonie, syndrome catatonique, enfant, étiologie, diagnostic

**Résumé :**

**Contexte :** La catatonie est un syndrome transnosographique pouvant s'observer chez l'enfant et l'adolescent. Près de 150 ans après sa première description clinique, elle reste encore mal diagnostiquée et mal traitée.

**Méthode :** Une recherche bibliographique de la littérature médicale a été effectuée et confrontée à l'étude d'un cas de catatonie chez un enfant de 4 ans porteur d'une mutation génétique.

**Résultats :** Les réflexions autour du cas clinique ont montré que la catatonie est une entité syndromique dont les aspects cliniques aspécifiques rendent son diagnostic complexe et de nombreux diagnostics différentiels peuvent être évoqués en particulier chez l'enfant. Il paraît donc essentiel de pouvoir guider le clinicien dans sa démarche diagnostique notamment par l'utilisation d'échelle diagnostique et de test thérapeutique. Son intrication dans plusieurs pathologies psychiatriques et non psychiatriques, a montré l'intérêt d'une recherche de manière multidisciplinaire et méthodique de signes pouvant évoquer une maladie sous-jacente. Ces démarches diagnostiques et étiologiques ont eu un impact direct sur la thérapeutique à mettre place.

**Conclusion :** Ce cas clinique met en avant la nécessité d'une démarche diagnostique et étiologique claire et rigoureuse accompagnée d'outils fiables pour la prise en charge du syndrome catatonique chez l'enfant et l'adolescent.

**Composition du Jury :**

**Président :** Pr Pierre THOMAS

**Assesseurs :** Pr Sylvie NGUYEN THE TICH, Dr Ali AMAD, Dr Claire CORFIOTTI