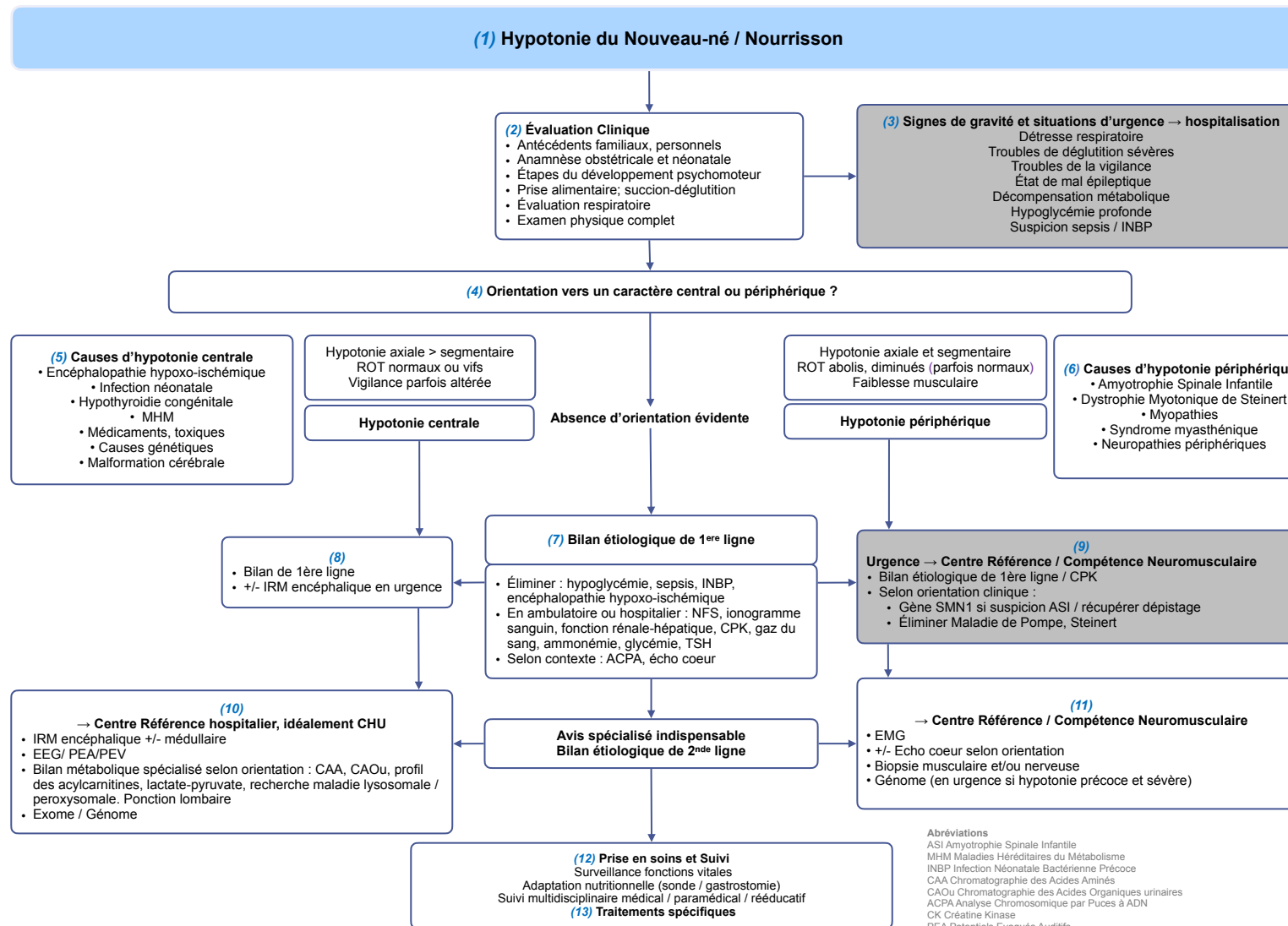




## ■ Introduction

(1) L'**hypotonie** se définit par une diminution du tonus musculaire au repos et lors de la mobilisation passive. Chez le nouveau-né et le nourrisson, motif fréquent de consultation en neuropédiatrie, elle nécessite une démarche diagnostique rigoureuse et hiérarchisée. L'objectif est de distinguer rapidement une hypotonie centrale (d'origine cérébrale) d'une hypotonie périphérique (atteinte du système nerveux périphérique représenté par l'unité motrice : motoneurone de la corne antérieure de la moëlle, nerf périphérique, jonction neuromusculaire et muscle). Certaines pathologies bénéficient de traitements spécifiques imposant un diagnostic rapide et précoce. Ce PAP ne traite pas des situations de détresse neurologique aiguë et de coma qu'il conviendra d'éliminer dès la première évaluation d'un nouveau-né ou d'un nourrisson hypotonique.

## ■ Conduite à tenir devant une hypotonie du nouveau-né et du nourrisson

### (2) Évaluation clinique initiale

L'**anamnèse** doit recueillir les éléments pertinents des antécédents familiaux (consanguinité, pathologies neuromusculaires en particulier myasthénie ou myotonie maternelle, pathologies métaboliques, décès néonataux), du déroulement de la grossesse (mouvements actifs fœtaux diminués, hydramnios, exposition à des médicaments ou des toxiques), de la période néonatale (APGAR, succion-déglutition, détresse respiratoire), du développement psychomoteur et des modalités de la prise alimentaire (difficultés à la tétée, à la prise du biberon, alimentation assistée...), de la prise maternelle de médicaments ou de toxiques en cas d'allaitement.

L'**examen clinique général** évalue la croissance, le périmètre crânien (PC), le rapport périmètre thoracique sur PC, la recherche d'une dysmorphie. L'analyse du tonus axial et périphérique est essentielle. Chez le nouveau-né, il faut répéter les examens cliniques car l'hypotonie peut être fluctuante, et privilégier l'examen à l'éveil. L'hypotonie néonatale peut être transitoire (immaturité liée à un âge gestationnel précoce, syndrome d'imprégnation médicamenteuse, myasthénie néonatale transitoire). L'évaluation clinique comprend la motricité spontanée et provoquée (mouvements contre pesanteur, réflexes archaïques), les ROT, la déglutition, le contact et la poursuite visuels, la vigilance et la fonction respiratoire. La recherche de signes associés est systématique : fasciculations linguales, amyotrophie, rétractions tendineuses, déformation rachidienne, anomalies de la ligne médiane, troubles respiratoires dont l'atteinte diaphragmatique, signes d'insuffisance cardiaque.

En période néonatale, une hypotonie persistante, notamment associée à des difficultés alimentaires, peut justifier une hospitalisation en néonatalogie, dès le séjour en maternité ou dans les suites du retour au domicile. Au-delà de 28 jours de vie, l'orientation du nourrisson peut se faire vers un service hospitalier de pédiatrie générale ou de neuropédiatrie, selon l'organisation locale en lien avec un Centre de Référence / Compétence Neuromusculaire ou des maladies héréditaires du métabolisme (MHM).

### (3) Situations d'urgence nécessitant une hospitalisation

Une **hospitalisation urgente en soins intensifs ou réanimation néonatale / pédiatrique** est nécessaire en cas de détresse respiratoire, de troubles sévères de la déglutition avec fausses routes, de dégradation rapide de l'état général, de troubles de la vigilance, d'hypoglycémie profonde, de suspicion de MHM décompensée ou d'état de mal épileptique, de suspicion de sepsis ou d'infection néonatale bactérienne précoce. Ces situations requièrent une surveillance étroite des fonctions vitales, un support respiratoire adapté et un traitement symptomatique immédiat.

### (4) Distinction entre hypotonie centrale et périphérique

Cette distinction clinique repose sur plusieurs éléments sémiologiques. L'**hypotonie centrale** se caractérise par des ROT vifs ou normaux, une force musculaire conservée (appréciation parfois difficile), une hypotonie axiale prédomi-

nante sur l'hypotonie segmentaire, l'absence d'amyotrophie, une vigilance pouvant être altérée, et des signes neurologiques centraux associés (troubles de la conscience, de la succion / déglutition, épilepsie, anomalie de croissance du PC). L'**hypotonie périphérique** associe des ROT souvent diminués ou abolis, parfois normaux, une faiblesse musculaire, une hypotonie axiale et segmentaire, une amyotrophie possible, des fonctions cognitives conservées, et des fasciculations linguales en cas d'atteinte du motoneurone.

### Principales étiologies selon le type d'hypotonie

(5) **En cas d'hypotonie centrale.** En période néonatale, on évoque une encéphalopathie néonatale précoce d'origine hypoxo-ischémique, une encéphalopathie d'origine génétique neurodéveloppementale, une MHM (aciduries organiques, aminoacidopathies, déficits énergétiques mitochondriaux, maladies peroxysomales, leucodystrophie), une hypothyroïdie congénitale, une anomalie chromosomique (trisomie 21, syndrome de Prader-Willi, microremaniements chromosomiques), une malformation cérébrale, une infection congénitale TORCH, un syndrome d'imprégnation médicamenteuse ou toxique. Chez le nourrisson, on évoque également une paralysie cérébrale, ou encore un neuroblastome devant un tableau rapidement progressif d'hypotonie des membres inférieurs par extension tumorale dans le canal rachidien.

(6) **En cas d'hypotonie périphérique.** Les principales étiologies sont l'amyotrophie spinale infantile (ASI, gène SMN1), la myotonie de Steinert (gène DMPK), les myopathies (dystrophies musculaires congénitales (DMC), myopathies congénitales, myopathies métaboliques dont maladie de Pompe), les atteintes de la jonction neuromusculaire (myasthénie néonatale transitoire, myasthénie auto-immune ou syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)), les neuropathies périphériques héréditaires et l'arthrogrypose multiple congénitale (AMC). Certaines causes sont des urgences diagnostiques et thérapeutiques, comme l'ASI et la maladie de Pompe.

### Examens complémentaires de première ligne devant une hypotonie

(7) **Sans orientation clinique claire**, un **bilan biologique de 1<sup>ère</sup> ligne** est réalisé : NFS, ionogramme sanguin, glycémie, fonctions rénale et hépatique, gaz du sang, ammoniémie, CPK, TSH. Chez le nouveau-né, selon le contexte, il faudra également évoquer une infection néonatale bactérienne précoce (INBP) ou un sepsis (prélèvements bactériens, hémocultures, ponction lombaire (PL)), éliminer une hypoglycémie, ou s'orienter vers un tableau d'encéphalopathie hypoxo-ischémique (gaz du sang au cordon, évaluation clinique par le score de Sarnat et Sarnat). L'Analyse Chromosomique sur Pucés à ADN (ACPA) est à présent souvent réalisée en première intention en cas de suspicion d'anéuploïdie et devant une dysmorphie, des malformations ou un retard de développement, pour rechercher des microremaniements chromosomiques. Selon les situations et l'accessibilité du premier examen, un caryotype sanguin peut être prescrit. En cas de suspicion de syndrome de Prader-Willi, une anomalie de méthylation de la région 15q11-q13 est recherchée si les examens précédents sont normaux. L'échographie cardiaque doit être systématique en cas de suspicion d'atteinte neuromusculaire, surtout si le taux de CPK est augmenté.

(8) **Si orientation vers une atteinte centrale**, on réalise les bilans biologiques standard et métabolique du bilan de 1<sup>ère</sup> ligne, une ACPA et une **IRM encéphalique** dont le degré d'urgence est apprécié par le clinicien.

(9) **Si orientation vers une atteinte périphérique**, il faut adresser en urgence à une **consultation spécialisée neuromusculaire** (Centre de Référence / Compétence neuromusculaire de la filière FILNEMUS) pour une évaluation clinique et compléter le bilan de 1<sup>ère</sup> ligne précité par : dosage de CPK si non réalisé à ce stade, étude du gène SMN1 si suspicion d'une ASI, du gène DMPK si suspicion d'une myotonie de Steinert, dosage de la maltase acide et échographie cardiaque si suspicion d'une maladie de Pompe (Glycogénose de type II).

L'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI) fait partie du dépistage néonatal depuis fin 2025. En cas de dépistage positif, le centre de dépistage néonatal de la région contacte directement le médecin référent du Centre de Référence / Compé-

tence concerné. Celui-ci prend contact avec la famille pour une consultation urgente, idéalement dans la journée. Les parents sont informés de l'existence d'un résultat anormal nécessitant un bilan de confirmation, sans que le diagnostic définitif soit posé avant la consultation. À leur arrivée, une consultation médicale spécialisée est organisée, incluant un prélèvement de confirmation, une information sur la pathologie suspectée et les traitements disponibles. Dans certaines situations cliniques, le nouveau-né est hospitalisé pour poursuite de la prise en soins.

#### (10) Examens spécialisés de seconde ligne en cas d'hypotonie centrale

Si non fait encore à ce stade, un avis spécialisé est indispensable, idéalement dans un centre de référence de CHU où l'accès aux praticiens et examens est plus aisée.

L'**IRM encéphalique** est l'examen d'imagerie de référence. Elle identifie des malformations cérébrales (anomalies de migration neuronale, agénésie du corps calleux, malformations de la fosse postérieure), des lésions acquises (leucomalacie périventriculaire, séquelles d'encéphalopathie anoxo-ischémique, hémorragies intracrâniennes), des anomalies de la substance blanche évocatrices de leucodystrophies, ou des anomalies de signal dans certaines MHM.

L'**IRM médullaire** est indiquée si l'hypotonie est prédominante aux membres inférieurs et au tronc, et/ou associée à des troubles vésico-sphinctériens ou anomalies de la ligne médiane, recherchant des causes malformatives (syringomyélie congénitale, lipo-myéloméningocèle, diastématomyélie, syndrome de régression caudale), tumorales (neuroblastome, tératome intra- et extra-médullaire), ou vasculaires (malformation artério-veineuse médullaire).

L'**EEG** est systématique en cas de suspicion d'encéphalopathie épileptique, de crises convulsives ou de troubles de la vigilance. Les PEV et PEA sont utiles à l'évaluation des voies sensorielles.

Le **bilan métabolique approfondi** sera orienté par la clinique et les résultats du bilan de 1<sup>ère</sup> intention. Il peut comprendre un bilan biochimique en plus de l'ammoniémie déjà réalisée (chromatographie des acides aminés (CAA) dans le sang et dans les urines, chromatographie des acides organiques urinaires (CAOu) profil des acylcarnitines, lactate-pyruvate), des dosages enzymatiques spécifiques (enzymes leucocytaires), un bilan peroxysomal (dosage plasmatique d'acides gras à très longue chaîne (AGTLC), dosages plasmatiques et urinaires de l'acide phytanique, pipécolique et pristanique), la recherche d'un CDG syndrome (dépistage des anomalies de N-glycosylation par électrophorèse capillaire de la transferrine ou par Western-blot sur papier-buvard). Une PL avec analyse du liquide cérébro-spinal (cytochimie, lactate, CAA, dosage de neurotransmetteurs, recherches infectieuses par PCR) peut être nécessaire.

Le séquençage de l'exome en trio (parents + enfant) ou du génome peut être proposé en Centre de Référence des Maladies Rares.

#### (11) Examens spécialisés de seconde ligne en cas d'hypotonie périphérique

Un **EMG** avec électroneurographie et mesure des CMAP (amplitudes des potentiels d'action musculaire composés) permet de distinguer une atteinte neurogène (dénervation), myogène (tracé myopathique) ou de la jonction neuromusculaire (décrément ou facilitation). Une **biopsie musculaire** (+/- nerveuse) identifie le type d'atteinte et oriente des analyses génétiques et/ou biochimiques ciblées.

Dans les formes précoces et/ou sévères de myopathies congénitales, de DMC, d'AMC, de SMC, ou de tableau hypotonique sans orientation, le génome en trio est indiqué après validation en urgence par une Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) dédiée.

#### (12) Prise en soins thérapeutique et rééducative

La prise en soins associe des mesures générales et des traitements spécifiques.

Les **mesures générales** comprennent la surveillance cardio-respiratoire, l'adaptation nutritionnelle (évaluation succion-déglutition, épaississement, nutrition entérale par sonde naso-gastrique ou gastrostomie), l'adaptation des traitements antiépileptiques si épilepsie réfractaire, une prise en soins rééducative (motrice, respiratoire, oro-faciale)

prévenant les complications orthopédiques et respiratoires.

(13) Des **traitements spécifiques** sont disponibles dans certaines pathologies. Leur initiation précoce conditionne l'évolution et le pronostic (Tableau 1).

Un **suivi multidisciplinaire** coordonné par un neuropédiatre ou métabolicien référent est primordial. L'enfant bénéficie d'un suivi médical spécialisé (cardio-, pneumo-, gastro-, MPR, orthopédique, génétique, pédopsychiatrique, ORL...) et d'une prise en soins rééducative précoce via des structures ou dispositifs dédiés (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce : CAMSP, Plateforme de Coordination et d'Orientation : PCO, Centre Médico-Psychologique : CMP, rééducation ambulatoire). Un suivi diététique spécialisé, notamment en cas de MHM, ainsi que les accompagnements psychologique et social sont associés.

#### ■ Conclusion

L'hypotonie du nouveau-né et du nourrisson nécessite une évaluation clinique rigoureuse permettant de distinguer une origine centrale ou périphérique, orientation essentielle pour les investigations complémentaires. La reconnaissance précoce des signes de gravité et l'identification rapide des étiologies traitables sont cruciales pour le pronostic. La mise en place du dépistage néonatal pour l'ASI et plusieurs pathologies neurométaboliques permet aujourd'hui d'envisager une prise en charge diagnostique et thérapeutique en urgence. Même en l'absence de diagnostic, une prise en charge en kinésithérapie et selon le tableau clinique une orientation vers un CAMSP ou une PCO sont préconisés. Une prise en soins multidisciplinaire précoce et coordonnée améliore significativement le pronostic fonctionnel et la qualité de vie de l'enfant et de sa famille.

Tableau 1. Pathologies traitables, avec les molécules recommandées

| Affection / Syndrome                       | Traitements recommandés                        | Voie d'administration              |
|--------------------------------------------|------------------------------------------------|------------------------------------|
| Amyotrophie Spinale Infantile (ASI)        | Nusinersen                                     | Intrathécale                       |
|                                            | Risdiplam                                      | Per os                             |
|                                            | Thérapie génique (OA)                          | IV unique                          |
| Syndrome Myasthénique Congénital (SMC)     | Anticholinestérasiques                         | Per os                             |
|                                            | Salbutamol                                     | Per os                             |
| Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM) | Régimes alimentaires spécifiques               | Per os / Voie entérale             |
|                                            | Supplémentations vitaminiques                  | Per os / injectable selon vitamine |
|                                            | Enzymothérapie substitutive (maladie de Pompe) | IV                                 |

(OA Onasemnogene abeparvovec)

Des vidéos sémiologiques illustrant des situations cliniques d'hypotonie du nouveau-né et du nourrisson seront prochainement disponibles sur la version online : [www.pap-pediatrie.fr](http://www.pap-pediatrie.fr)

■ **Mots-clés :** hypotonie néonatale, atteinte centrale ou périphérique, amyotrophie spinale infantile, dépistage néonatal, démarche diagnostique

■ **Key words:** floppy neonate, central or peripheral involvement, spinal muscular atrophy, newborn screening, diagnostic approach

■ **Bibliographie**

- Diagnostic approach to neonatal hypotonia: retrospective study on 144 neonates. Laugel V, Cossée M, Matis J, et al. Eur J Pediatr. 2008;167(5):517-523.
- The evaluation of the hypotonic infant. Bodensteiner JB. Semin Pediatr Neurol. 2008;15(1):10-20.
- Hypotonia in the Newborn Infant. Lavery CG. Pediatr Clin North Am. 2025;72(4):701-745.
- Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 : Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Groupe de travail FILNEMUS. Haute Autorité de Santé, 2020. Disponible sur : <https://www.has.fr>
- The floppy infant revisited: From bedside to genome. Cicala G, Mercuri E. Dev Med Child Neurol. 2026;00:1-8.