TRAJET DE SOINS
HYPERSOMNIES CENTRALES

Code ORPHA : 68354 (Rare sleep disorder), 33208 (HI) , 33543 (SKL)
Service responsable : Unité de Neurologie Pédiatrique et Sommeil – HUDERF (Route 380)
Référente : Dr Alina Andrei, Neuropédiatre
Version 1 – Aout 2026
Document destiné à l'équipe clinique (version intranet)

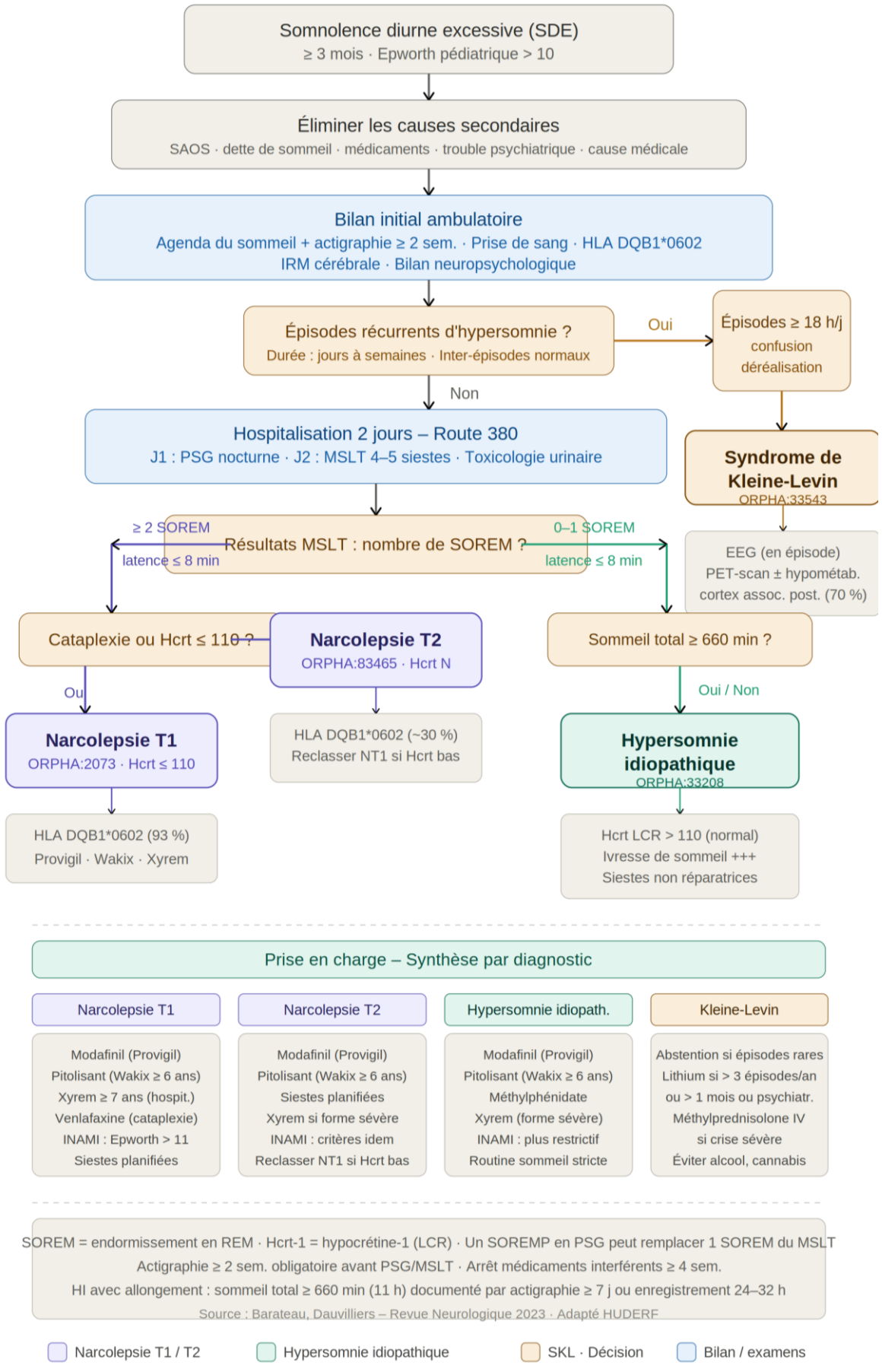
Les hypersomnies centrales pédiatriques sont un groupe de maladies neurologiques rares caractérisées par une somnolence diurne excessive (SDE) qui ne s'explique pas par un manque de sommeil, un trouble respiratoire du sommeil, ou une autre cause identifiable. On distingue principalement : la narcolepsie (discussion séparée), l'hypersomnie idiopathique (HI), caractérisée par une somnolence diurne chronique, un sommeil nocturne prolongé et une ivresse de sommeil au réveil ; et le syndrome de Kleine-Levin (SKL), défini par des épisodes récurrents d'hypersomnie (15–20 heures/jour) associés à des troubles du comportement (hyperphagie, dépersonnalisation, confusion), séparés par des intervalles libres normaux. D'autres hypersomnies secondaires (cause médicale, médicamenteuse ou psychiatrique) doivent systématiquement être exclues.

L'hypersomnie idiopathique (HI) est une maladie neurologique chronique rare caractérisée par une somnolence diurne excessive et/ou un allongement du temps de sommeil, sans cause identifiée malgré un bilan complet. Elle débute le plus souvent à l'adolescence. Contrairement à la narcolepsie, elle ne s'associe pas à une cataplexie ni à une diminution de l'hypocrétine. Les symptômes cardinaux sont : somnolence diurne quasi permanente, siestes longues et peu réparatrices, ivresse de sommeil au réveil (inertie prolongée), allongement du sommeil nocturne (≥ 11 h) dans certaines formes, et brouillard cérébral (troubles de l'attention et de la mémoire). Des signes dysautonomiques sont fréquents (céphalées, intolérance orthostatique).

Le syndrome de Kleine-Levin (SKL) est une maladie neuropsychiatrique intermittente rare (~3 cas/million) touchant préférentiellement les adolescents et jeunes adultes. Il est caractérisé par des épisodes récurrents de plusieurs jours à plusieurs semaines associant une hypersomnie sévère (≥18 h/j), une confusion, une apathie et une déréalisation, avec retour à la normalité complète entre les épisodes. Des symptômes associés peuvent s'ajouter : hyperphagie, hypersexualité, agressivité, idées délirantes. La cause est inconnue mais des éléments indirects suggèrent une encéphalopathie inflammatoire récurrente. L'évolution est variable, comportant en moyenne une vingtaine d'épisodes ; la maladie disparaît souvent après la trentaine. Le premier épisode est souvent déclenché par une infection ou une prise d'alcool ; les rechutes identiques font le diagnostic.

Le diagnostic repose sur l'anamnèse clinique, l'actigraphie (≥ 2 semaines), la polysomnographie (PSG) et les tests itératifs de latence d'endormissement (MSLT). Dans l'HI : latence moyenne ≤ 8 min avec moins de 2 SOREM ; dans le SKL : résultats variables selon la phase. Le dosage de l'hypocrétine-1 dans le LCR est normal dans les deux entités (> 110 pg/mL), ce qui permet d'exclure une narcolepsie de type 1. Le typage HLA (DQB1*0602) est réalisé à titre de diagnostic différentiel.

1. ALGORITHMES DIAGNOSTIQUES ET TRAJETS DE SOINS



2. DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS À CONSIDÉRER

DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS – HYPERSOMNIE IDIOPATHIQUE	
Diagnostic	**Éléments distinguants**
Narcolepsie de type 1/2	SOREM ≥ 2 au MSLT + catéplexie (NT1) ou HLA/hypocrétine ; pas de cataplexie dans HI, pas de SOREM
Syndrome de Kleine-Levin	Hypersomnie épisodique (jours–sem.) avec intervalles libres normaux ; somnolence HI est continue
Syndrome d'insuffisance de sommeil	Normalisation après récupération ; pas de somnolence si dette corrigée
SAOS (apnées du sommeil)	IAH élevé à la PSG ; amélioration sous VNI/PPC ; MSLT souvent normal
Trouble du rythme circadien	Désynchronisation chronol. (jet lag social) ; actigraphie et agenda discriminants
Dépression avec hypersomnie	Anamnèse psychiatrique ; pas de SOREM ; réponse aux antidépresseurs
Hypersomnie médicamenteuse	Médicament sédatif identifié ; amélioration à l'arrêt
TDAH	Pas de cataplexie ni SOREM ; hyperactivité prédominante ; réponse aux psychostimulants

DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS – SYNDROME DE KLEINE-LEVIN	
Diagnostic	**Éléments distinguants**
Narcolepsie	SOREM ≥ 2 au MSLT, cataplexie (NT1), somnolence chronique (pas épisodique)
Hypersomnie idiopathique	Somnolence continue, ivresse de sommeil ; pas d'épisodes avec intervalles libres normaux
Épilepsie (absences, atoniques)	EEG pathologique ; pas d'hypersomnie épisodique prolongée avec déréalisation
Encéphalite auto-immune	Ac anti-NMDAR, anti-LGI1 positifs ; début aigu avec fièvre, signes cog. ; IRM souvent anormale
Trouble bipolaire	Episodes d'humeur (manie/dépression) mais pas d'hypersomnie ≥ 18 h ; inter-épisode non normal dans TB
Cause virale ou toxique	Contexte infectieux ou prise de substance ; épisode unique ou résolutif sans récidive
Prise de cannabis / substances	Anamnèse + toxicologie urinaire positive ; peut mimer ou déclencher un épisode SKL
Trouble psychiatrique (psychose)	Pas de rémission complète inter-épisode, évaluation psychiatrique spécialisée nécessaire

3. EQUIPE MULTIDISCIPLINAIRE HUDERF

Médecin Coordinateur : Dr. Alina Andrei

• Neurologues (n=2+1): Pr. Alec Aeby, Dr. Alina Andrei, Dr. Louise Moreau (en cours de formation)

• Neuropsychologues (n=2): Simon Baijot, Coralie Rouge

• Psychologie (n=1) :	Sophie Carlier
• Endocrinologie (n=2) :	Dr. Cécile Brachet, Dr. Alfredo Vicinanza
• Pneumologie (n=3) :	Dr. Christine Quentin, Dr. Nicolas Lefrevre, Dr. Jean-Christophe Beghin
• Pédopsychiatrie (n=1):	Dr. Coriane Feyaerts
• Neuroradiologie (n=1):	Dr. Marco Preziosi
• Génétique (n=2):	Dr. Catheline Vilain, Dr. Sebastian Neuens