

Les grands syndromes épileptiques

BENJAMIN SERRAND

NEURO-PÉDIATRE CHU RENNES

17/06/2022

Classification: pourquoi ?

- Organiser le savoir: Taxonomie
- Faciliter la communication et la recherche
- Pertinent quelque soit le niveau de soins
- Classification évolutive
- Importance d'un consensus international
- Classification évolutive
- Nouvelles technologies (EEG, Imagerie, génétique)
- Améliorer la prise en charge des patients

Classification des années 50 (ICD)

- Généralisées non convulsives (absence, petit mal, pycnoépilepsie)
- Généralisées convulsive (clonique, myoclonique, grand mal)
- Status epilepticus
- Partial
 - Psychomotrice
 - Motrice
 - Autres
- Autres
- Classification définies par le type de crises

Classification des années 50-60

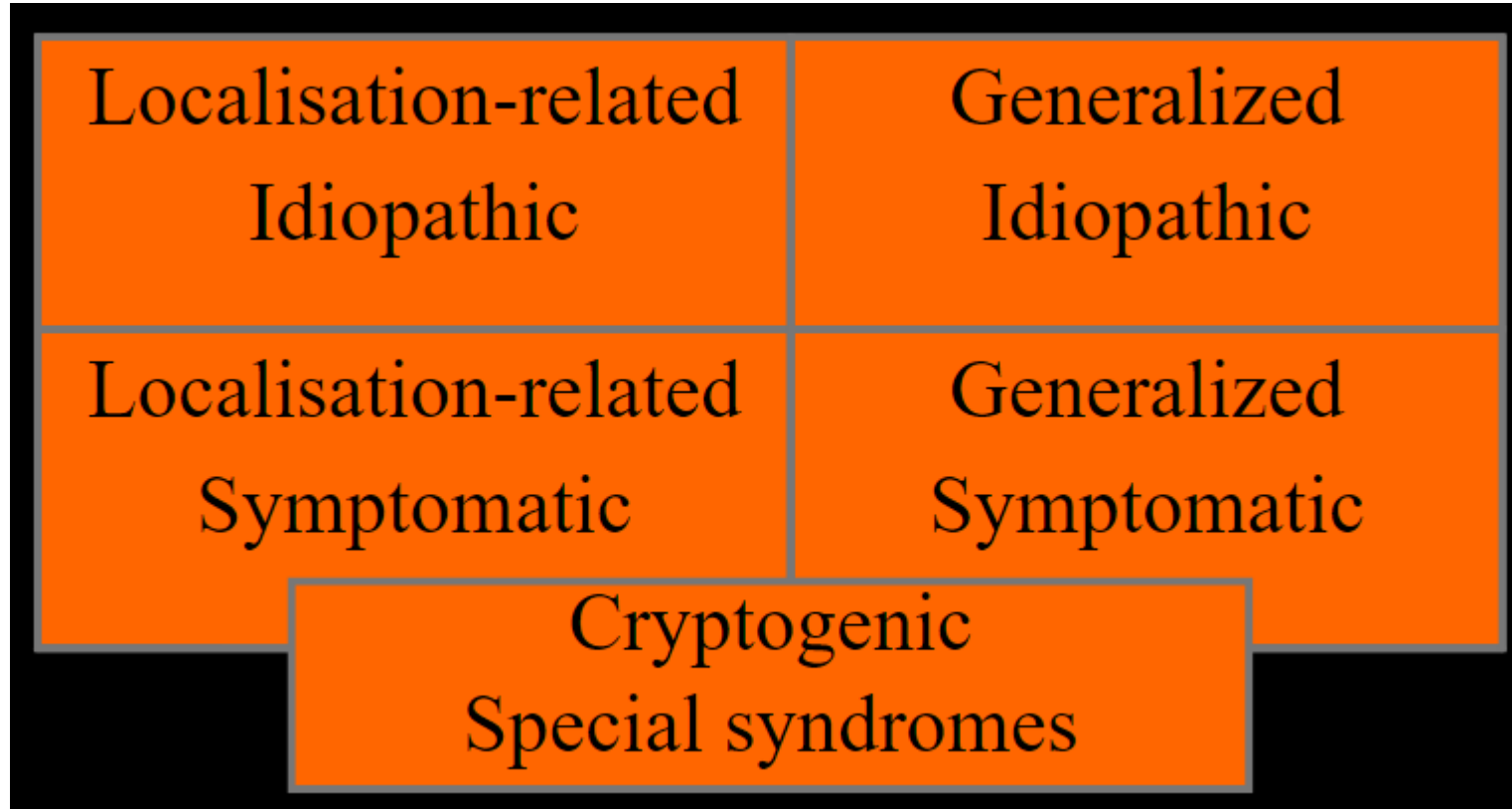
- Ecole d'Heidelberg
- Approche clinique
 - Age de début
 - Rythmicité
 - Caractéristiques personnelle
 - Ex: Grand mal Seizures on Awakening
- 1969 (Janz)
 - Epilepsies with age related minor seizures/Epilepsies with minor seizures not age related
 - With pyknoleptic petit mal
 - With impulsive petit mal
 - Grand mal epilepsies
 - In relation to sleep-wake cycle (ex « awakening »)

Evolution des classification

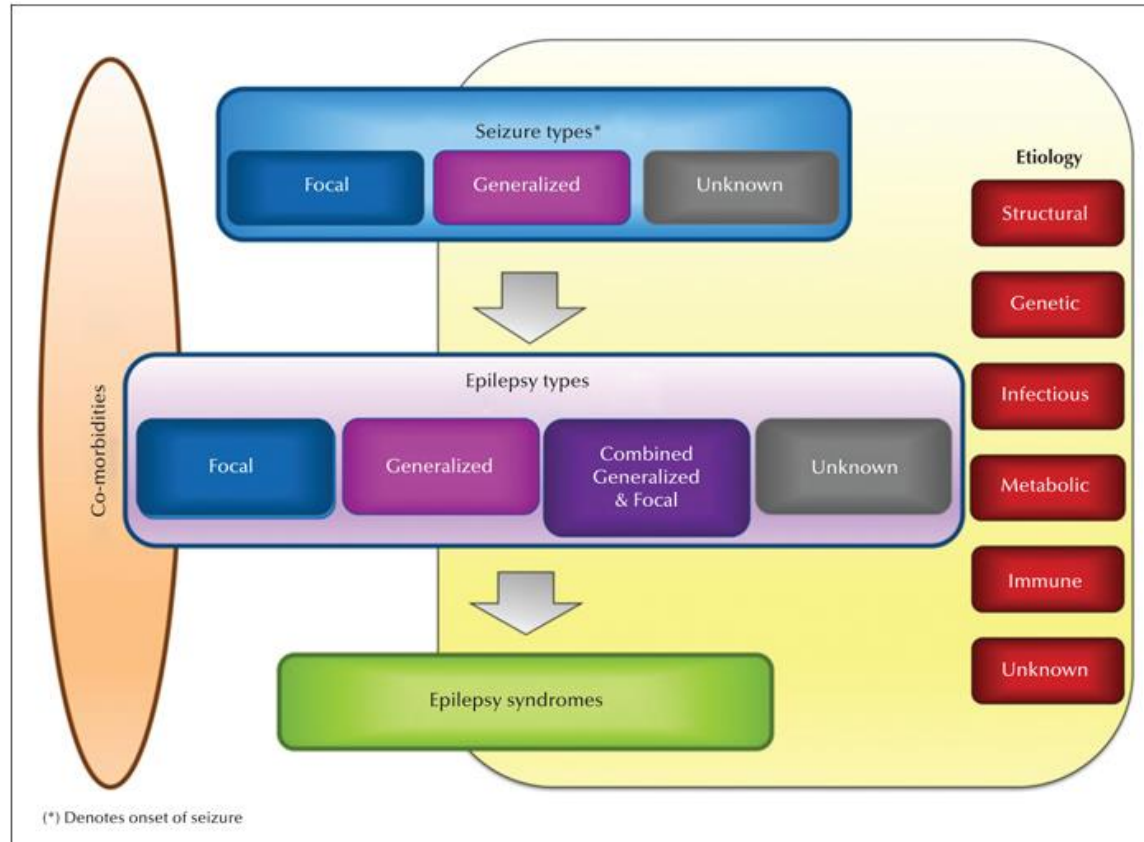
- Seconde moitié du 20^e siècle (France et Italie)
- Avènement de l'approche électro-clinique (développement de l'EEG)
- Dichotomie entre généralisées et focales grâce à l'EEG
- Description d'entités à partir de petites séries de patients (pédiatrie)
- Années 60 et 70: conférences d'experts et consensus
- Années 70: nouvelle approche avec crises enregistrées
- Années 80: classifications de l'ILAE avec révisions régulières

Classification ILAE 1989

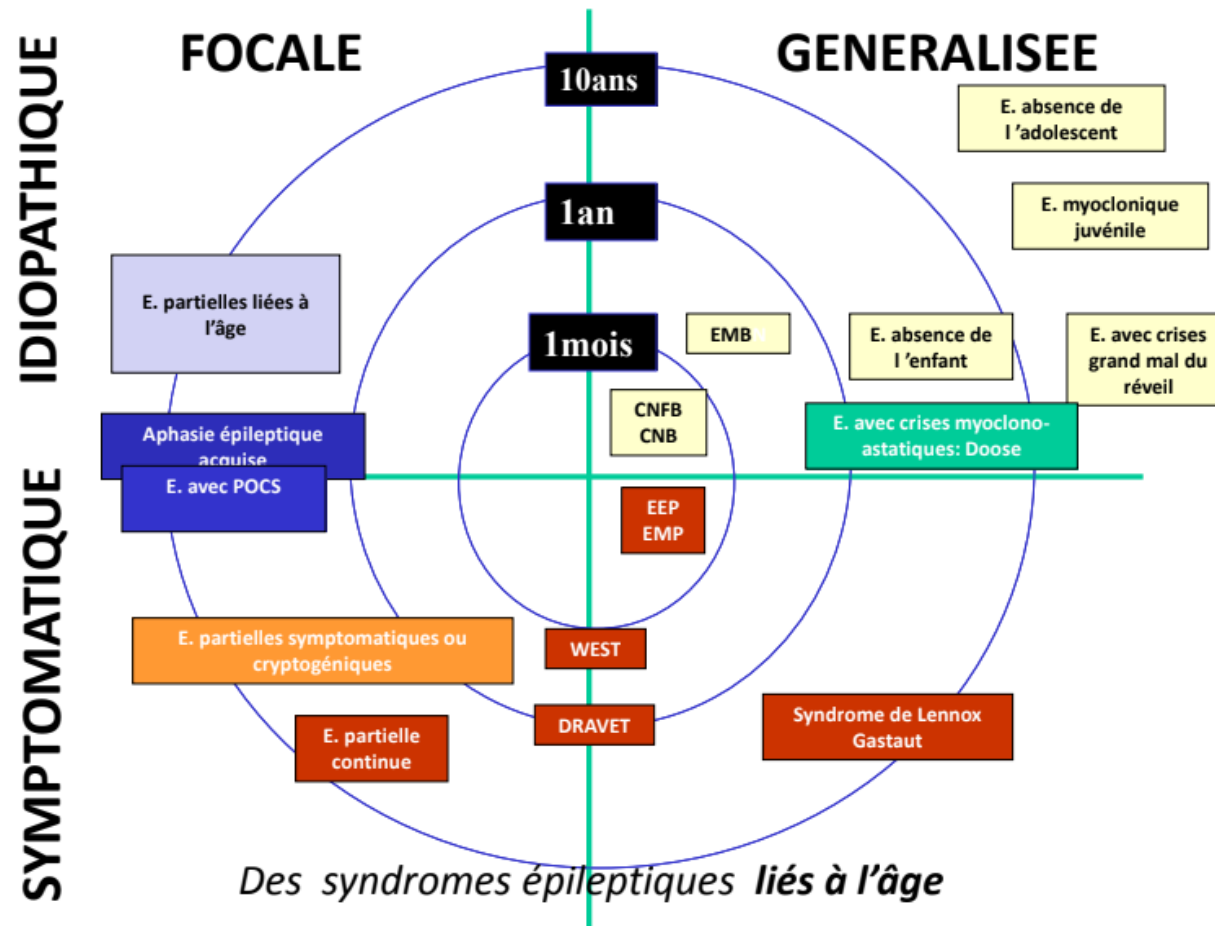
Four field system



Dernière classification ILAE 2017



Classification pragmatique



Adaptation Dr Nguyen,
CHU Lille

Syndrome de West

Description par Mr West chez son fils (1841)

Incidence: 3 à 5 pour 100 000 naissances

Age de début entre 3 et 7 mois

Prédominance masculine

Encéphalopathie épileptique: rôle de l'épilepsie et des anomalies intercritiques

Sévérité de l'épilepsie: 50 à 60% font des crises à long terme

Impact cognitif: plus de 75% de DI et TSA dans ~50% des cas

Diagnostic

Triade

Spasmes

Régression psychomotrice

Hypsarythmie à l'EEG

Etiologies



75%

Syndrome de West secondaire

- Sclérose tubéreuse de Bourneville
- Dysplasies corticales
- Anoxo-ischémie néonatale
- Pathologies génétiques : T21, CDKL5
- Pathologies métabolique
- Post-infectieuse



10%

Sd de West idiopathique

- Développement normal
- Spasmes symétriques
- Hypsarythmie typique
- Détérioration cognitive légère
- Pronostic plus favorable
- Pas d'étiologie



15%

Sd de West cryptogénique

- Pas de cause (encore) retrouvée
- Moins nombreux avec progrès scientifique
- Pronostic?

Traitement

Epilepsia, 40(11):1627–1633, 1999
Lippincott Williams & Wilkins, Inc., Philadelphia
© International League Against Epilepsy

Clinical Research

Randomised, Placebo-Controlled Study of Vigabatrin as First-Line Treatment of Infantile Spasms

R. E. Appleton, *A. C. B. Peters, †J. P. Mumford, and ‡D. E. Shaw

*The Roald Dahl EEG Unit, Alder Hey Children's Hospital, Liverpool, England; *Department of Child Neurology, University Hospital and Wilhelmina Children's Hospital, Utrecht, The Netherlands; †Staverton, and ‡Hoechst Marion Roussel, Uxbridge, England*

Eur J Pediatr (2012) 171:1695–1701
DOI 10.1007/s00431-012-1813-6

ORIGINAL ARTICLE

Diagnosis delay in West syndrome: misdiagnosis and consequences

**Stéphane Auvin · Adam L. Hartman ·
Béatrice Desnous · Anne-Christine Moreau ·
Corinne Alberti · Catherine Delanoe · Alfonso Romano ·
Gaetano Terrone · Eric H. Kossoff · Ennio Del Giudice ·
Luigi Titomanlio**

Received: 27 May 2012 / Accepted: 31 July 2012 / Published online: 15 August 2012
© Springer-Verlag 2012

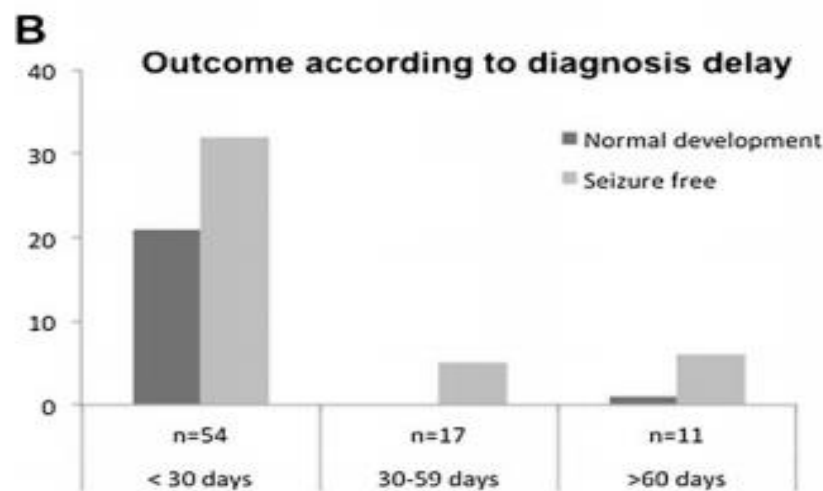
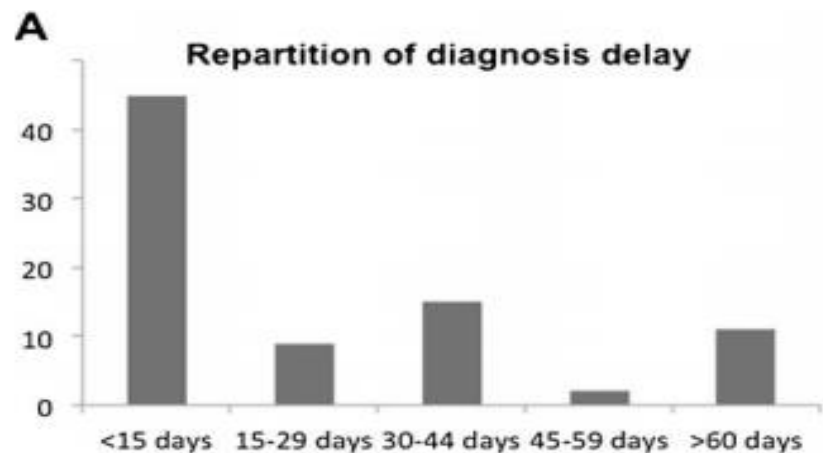


Fig. 1 **a** Number of patients according to the diagnosis delay (start of the epileptic spasms to diagnosis). **b** Number of patient with a normal outcome according to the diagnosis delay. Total number of patient per group is indicated on the axis

Variable	Missing data	Seizure and/or mental delay at age of 2 years		Univariate analysis		Multivariate analysis	
		No n = 18	Yes n = 65	Odds ratio [95 %CI]	p value	Odds ratio [95 %CI]	p value
Sex	0						
Female		9	35	1			
Male		9	30	0.86 [0.30; 2.44]	0.77		
Gestational age	0	40 (24; 41)	39 (25; 41)	1.00 [0.85; 1.18]	0.97		
Age at start of IS reported by the parents (month)	0	6 (2; 8)	6 (0; 19)	0.98 [0.82; 1.18]	0.83		
Age at start of IS according to the child neurologist (month)	0	7 (2; 9)	6 (1; 21)	1.05 [0.87; 1.27]	0.63		
Time between parents noted IS and child neurologist diagnosis (days)	0	5 (0; 60)	16 (0; 20)	1.05 [1.01; 1.09]	<0.05		
30 days or more diagnosis delay	0						
No		17	38	1			
Yes		1	27	12.08 [1.52; 96.3]	<0.05	31.70 [2.30; 437.68]	<0.01
Family history of epilepsy	0						
No		13	60	1			
Yes		5	5	0.22 [0.06; 0.86]	<0.05	0.06 [0.01; 0.56]	0.01

Surveillance

- Difficultés motrices
- Troubles de l'alimentation
- Troubles des apprentissages, troubles du comportement
- Fatigue/ troubles du sommeil
- Déficit visuel et auditif
- Iatrogénie

Accompagnement social

- ALD hors liste
 - Neuropédiatre, ORL, opthalgo, MPR, pédopsychiatre...
 - Psychologue, kiné, ergothérapeute, psychomotricien, orthophoniste, orthoptiste
- Dossier MDPH
 - PCH : Aides humaines, techniques, aménagement logement ..
 - AEEH
 - AJPP
 - Plan personnalisé de scolarisation PPS

Syndrome de Sturge Weber

- Phacomatose neuro-cutanée
- Angiome cutané souvent unilatéral dans le territoire du V
 - IRM cérébrale en cas d'atteinte évocatrice
- Angiome sous pial avec épilepsie focale lésionnelle
- Epilepsie précoce, souvent pharmacorésistante
- Place de la chirurgie de l'épilepsie
- Surveillance ophtalmologique
- Prise en charge en dermatologie (laser)
- Education thérapeutique



Syndrome de Dravet

- Encéphalopathie épileptique
- Evolution clinique en 3 étapes
 - Phase fébrile(1-12mois): crises fébriles prolongées, hémicorporelles, Développement ok
 - 2^e étape: 1 à 5 ans. Epilepsie pharmaco-résistante (myoclonies, absences atypiques, crises toniques). Troubles de la marche. Anomalies EEG (ralentissement progressif rythme de fond, anomalies multifocales). Apparition d'un trouble du neurodéveloppement,
 - 3^e étape: épilepsie sans contexte de fièvre possible, déficience, troubles des fonctions exécutives
- Atteinte du gène SCN1A (indispensable?)
- Epilepsie pharmacorésistante (place du VPA et Stiripentol)
- Cannabidiol/Fenfluramine
- Education thérapeutique/Prise en charge multidisciplinaire (déficience, TSA, risque de SUDEP)
- Soutien aux aidants familiaux/Fratrie

Syndrome de Lennox Gastaut

Encéphalopathie épileptique souvent pharmacorésistante

Début entre 3 et 8 ans chez un enfant le plus souvent avec troubles du neurodéveloppement préalable (15% de syndrome de West)

Triade diagnostique

- Différents types de crise: absence atypique, crises atoniques, crises toniques
- EEG caractéristique: rythme de fond ralenti, bouffées de POL diffuses, polypointes dans le sommeil, rythmes rapides dans le sommeil
- Ralentissement du développement intellectuel et troubles de la personnalité

Evolution vers la chronicité, risque important d'état de mal

Etiologies variées (symptomatiques ou cryptogéniques): lésions cérébrales congénitales ou acquises, génétiques (Angelman, T21)

Epilepsie absence de l'enfant

- Epilepsie fréquente: 10% des épilepsies
- Cause inconnue, probablement polygénique
- Diagnostic confirmé par l'EEG: décharge typique à 3Hz
- Forme typique
 - Enfant qui va bien en CP (4-10 ans)
 - Sur quelques semaines: plusieurs dizaines d'absences/jour
 - Pas d'autre type de crise
 - Demander un EEG (hyperpnée rentable)
- Traitement par Zaronitin en première intention (VPA ou LTG)
- Attention aux troubles attentionnels
- Eviter les restrictions excessives dans la vie quotidienne
- Attention aux diagnostics différentiels (début avant 4 ans, pharmacorésistance, autre type de crise)

Cas clinique

Antécédents:

Antécédents familiaux:

Parents: Absence d'antécédent notable

Un petit frère né en 2017, Lilian en bonne santé

Une petite sœur, Romy née en Août 2019.

Antécédents personnels:

Grossesse sans particularité. Césarienne en Urgence pour défaut de progression, liquide teinté.

Né à terme à 39SA, Apgar 10/10

PN 3820g, TN 49cm, PCN 35cm

Cas clinique

Développement:

Marche à 13 mois puis course, vélo sans roulette

Langage: association de 2 mots à 2 ans, phrases construites à 3 ans.

Orthophoniste en grande section pour des difficultés de prononciation.

Histoire des symptômes

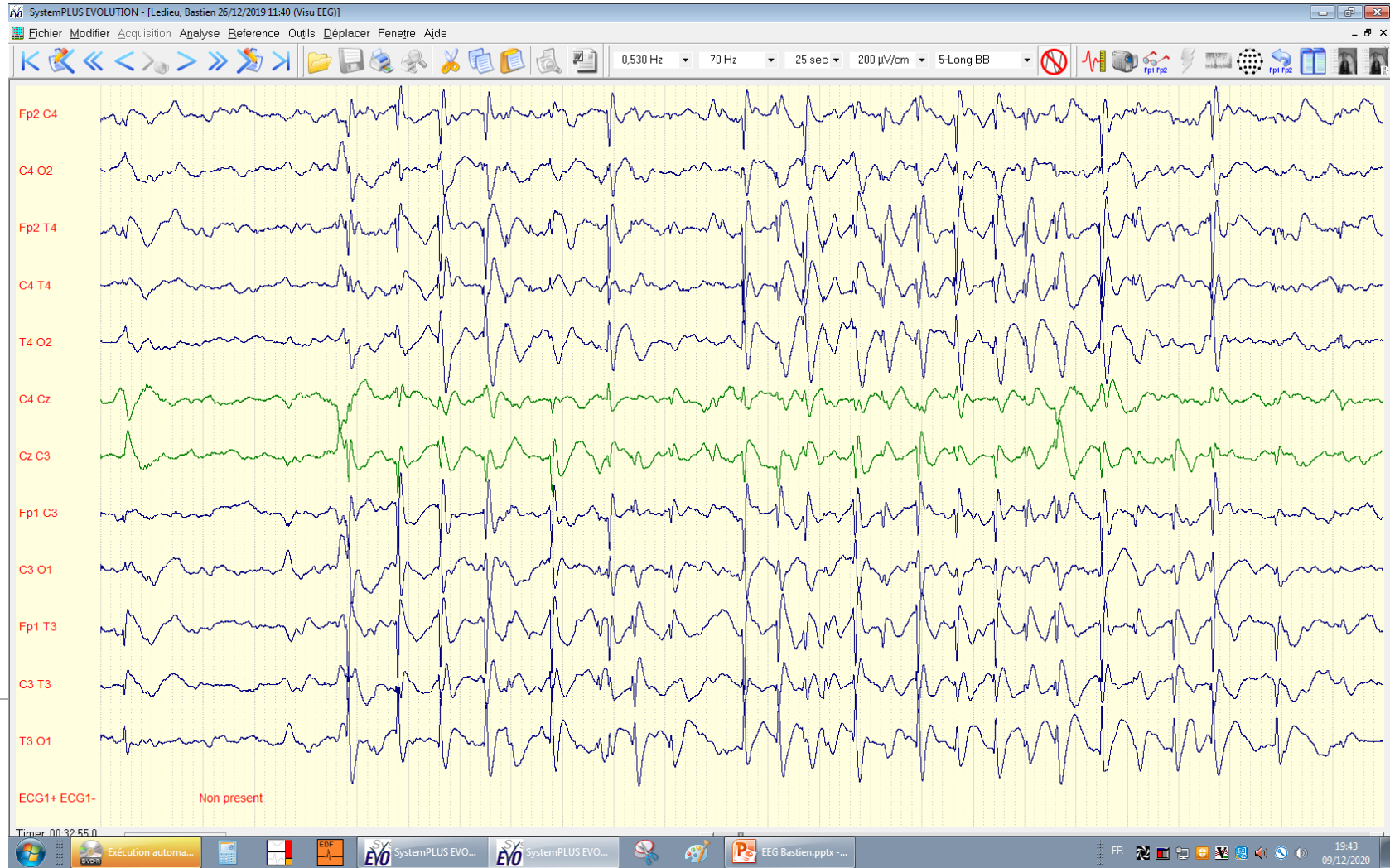
Régression sur le plan du langage depuis Août 2019 et d'intensité plus marquée depuis Décembre 2019.

Troubles de la prononciation, quelques difficultés dans les praxies bucco-faciales (ouvrir la bouche, tirer la langue).

Stock lexical réduit à quelques mots, plus d'association de mots, jargon incompréhensible.

Depuis 3 mois, épisode de perte de contact avec nette majoration depuis début Décembre 2019.

Les épisodes de perte de contact se sont amendés au cours du mois de Décembre 2019.



EPCT

Cas typique

- Epilepsie fréquente: environ 15% des épilepsies de l'enfant
- Age de début entre 3 et 14 ans (pic 5-8 ans)
- Epilepsie liée au sommeil: crise à l'endormissement ou au réveil
 - Clonies faciales, dysarthrie, bavage intense, propagation mb supérieur et inférieur possible
 - Crise hémiclonique plus fréquente entre 2 et 5 ans
 - Généralisation secondaire rare
 - Crise en journée rare
- Pas de traitement systématique dans les formes typiques
- Dans les formes typiques, évolution vers la guérison spontanée à l'adolescence (self limited)

EPCT/Syndrome POCS

Pointes ondes continues du sommeil

Encéphalopathie épileptique

Plusieurs syndromes (EPCT+): Landau-Kleffner, EPR atypique, POCS lésionnel, Epilepsie à paroxysmes occipitaux

Caractéristiques communes:

- Déficit cognitif ou comportemental acquis global ou sélectif
- Début dans l'enfance (2-10 ans)
- EEG veille: anomalies paroxystiques se renforçant considérablement dans le sommeil
- Crises: pas systématiques, focales, CTCG, absence atypiques mais pas de crise tonique

Evolution de l'EPCT possible vers POCS donc vigilance sur développement/apprentissage

Etiologies

Structurelle: 20 %

- Malformations corticales: polymicrogyrie ++
- Lésions vasculaires: atteinte thalamique + (perturbation boucles thalamo-corticales)

Génétique: 15%

- Rares délétions chromosomiques, MECP2, KCNA2
- GRIN2A: 10 à 20% des patients avec IRM cérébrale normale

Métabolique: pas de cas rapportée

Idiopathique: 65%

Evolution et Traitement

Durée prolongée associée avec un mauvais pronostic (Robinson et al 2001)

AED conventionnels: Etudes de classe 4 (petites séries, avis d'expert)

- Traitements efficaces: LVT, BZD, ETH, STM (VPA)
- Eviter CBZ, PHT

Analyse groupée de 575 cas (Van den Munckhof, 2015)

- AED : 49% d'efficacité
- BZD: 68%
- CTC: 81%
- Chirurgie 90%

Durée prolongée de la corticothérapie: 2 ans donc éducation et explication des effets secondaires++

Epilepsies généralisées idiopathique de l'adolescent

- Evolution du concept de « awakening epilepsy » de Janz (1953)
- Continuum avec plusieurs manifestations épileptiques avec une prédominance matinale (myoclonies, absences, CTCG)
- Ensemble de plusieurs syndromes
 - Epilepsie myoclonique juvénile
 - Epilepsie absence de l'adolescent
 - Epilepsie avec CTCG
- Plusieurs antiépileptiques (VPA, LTG, LVT). Attention à la grossesse
- Photosensibilité possible
- Prise en charge troubles associés (troubles attentionnels, troubles thymiques...)
- Education thérapeutique (vécu de la maladie, situations à risque, observance, vie professionnelle, conduite automobile...)