

## Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

### EPILEPSIE MYOCLONIQUE DU NOURRISSON



Centre de référence des épilepsies rares  
de l'hôpital Robert-Debré  
(APHP) coordonné par le Pr Stéphane Auvin

Argumentaire  
31 mai 2019

Cet argumentaire a été élaboré par le Centre de référence des épilepsies rares de l'hôpital Robert-Debré. Il a servi de base au PNDS « Epilepsie myoclonique du nourrisson ». Le PNDS est téléchargeable sur le site du Centre de référence et de la Filière DéfiScience.

# Sommaire

|  |    |
|--|----|
| Liste des abréviations .....   | 3  |
| Préambule .....  | 4  |
| Méthode de travail .....   | 4  |
| Rédaction du PNDS .....  | 4  |
| Argumentaire .....   | 5  |
| 1. Recherche documentaire .....  | 5  |
| 1.1. Critères de sélection des articles .....                                  | 5  |
| 2. Sélection des sources et articles.....                                      | 5  |
| 2. Tableau bibliographique.....  | 6  |
| 1.2. Etudes de cohortes.....   | 6  |
| 1.3. Revues de la littérature/Articles de synthèse .....                       | 14 |
| 1.4. Autres sources.....   | 17 |
| Annexe 1 - Liste des participants .....  | 18 |
| Annexe 2. Coordonnées des Centres experts et des Associations de patients..... | 19 |
| Références bibliographiques .....  | 20 |

## Liste des abréviations

|           |  |
|-----------|--|
| ALD       | Affection de longue durée  |
| AMM       | Autorisation de mise sur le marché   |
| CGH array | <i>Array comparative genomic hybridization</i> ou analyse chromosomique sur puce à ADN |
| EEG       | Électroencéphalogramme   |
| EMG       | Electromyogramme   |
| IRM       | Imagerie par résonance magnétique  |
| LCR       | Liquide céphalo-rachidien  |
| MDPH      | Maisons départementales des personnes handicapées                                      |
| ms        | Millisecondes  |
| PNDS      | Protocole national de diagnostic et de soins   |
| SLI       | Stimulation lumineuse intermittente  |

## Préambule

Le protocole national de diagnostic et de soins sur l'épilepsie myoclonique du nourrisson a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)).

Le présent argumentaire (partie 2) comporte l'ensemble des données bibliographiques identifiées et analysées pour la rédaction du PNDS.

Des Informations complémentaires sont disponibles sur le site internet de la filière DéfiScience, Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle  
<http://www.defiscience.fr>

Ainsi que le site internet du Centre de référence des épilepsies rares de l'hôpital Robert-Debré  
<http://epilepsie-robertdebre.aphp.fr/centre-de-referance-des-epilepsies-rares/> .

## Méthode de travail

### Rédaction du PNDS

Après une analyse pertinente et une synthèse de la littérature médicale et scientifique internationale, une première version du PNDS a été réalisée par un Groupe de travail multidisciplinaire constitué par le Centre de référence des épilepsies rares de l'hôpital Robert-Debré, sous la coordination du Pr Stéphane Auvin (Service de neurologie pédiatrique, Centre de référence des épilepsies rares, Hôpital universitaire Robert-Debré).

Cette première version du PNDS a été soumise à relecture et modifications libres à un Groupe de lecture, composé de représentants-experts des Centres de référence épilepsies rares, de professionnels de santé d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses, d'autres professionnels concernés et de représentants d'associations de patients et d'usagers. Le groupe de lecture a donné un avis sur le fond et la forme du document, et plus particulièrement sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS. Les commentaires du groupe de lecture ont ensuite été analysés, discutés et intégrés par le groupe de rédaction permettant d'aboutir à la version finale du PNDS.

Le PNDS présenté est donc le fruit de ce travail collégial.

# Argumentaire

## 1. Recherche documentaire

### 1.1. Critères de sélection des articles

- Recommandations de bonnes pratiques
- Articles de revue
- Séries de cas d'au moins 5 patients
- Articles en français, en anglais ou en espagnol

La plupart des articles sont d'un faible niveau de preuve :

- aucune étude comparative,
- la plupart sont des études rétrospectives de séries de cas,
- absence de confirmation moléculaire pour les plus anciennes, ne permettant pas d'avoir l'assurance d'une cohorte homogène de patients.

Afin de faciliter la lecture, les articles ont été référencés dans chacune des sous-sections selon leur type : études de cohortes, revues et autres types de documents.

## 2. Sélection des sources et articles

L'épilepsie myoclonique du nourrisson a été décrite pour la première fois en 1981 par Charlotte Dravet et Michelle Bureau. Originellement dénommée « épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson », elle a perdu le terme « bénigne » à l'heure actuelle. Un débat continue à avoir lieu concernant l'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson concernant sa différenciation de l'épilepsie myoclonique du nourrisson. Nous l'avons pris en compte pour ce PNDS.

- Nombre de références Pubmed sur l'épilepsie myoclonique du nourrisson entre 1981 et 2018 : 35

Selon le type de la publication et le thème traité.

- Articles de revue
- Articles rapportant des observations remarquables
- Séries
- Recommandations de bonne pratique pour les syndromes du PNDS
- Recommandations de bonne pratique pour certaines situations cliniques

|                    |   |
|--------------------|---|
| Sources consultées | Bases de données : PubMed<br>Site internet : International League Against Epilepsy<br><a href="https://www.epilepsydiagnosis.org/syndrome/mei-overview.html">https://www.epilepsydiagnosis.org/syndrome/mei-overview.html</a> |
|--------------------|---|

|                           |  |
|---------------------------|--|
| Période de recherche      | 1981-2018  |
| Langues retenues          | Anglais, Français, Espagnol  |
| Mots clés utilisés        | ((epilepsy) AND (myoclonic) OR myoclonus) AND (infant) OR infancy<br>Benign myoclonic epilepsy of infancy<br>Myoclonic epilepsy of infancy |
| Nombre d'études recensées | 79   |
| Nombre d'études retenues  | 35   |

Les articles ont été sélectionnés selon leur pertinence, langue, date de publication, journal éditeur, équipe ou équipes auteurs. Nous avons regroupé les articles sélectionnés par études de cohortes, revues et autres types de documents. Le tableau ci-dessous présente les références de ces articles et des résumés de leurs résultats principaux.

## 2. Tableau bibliographique

### 1.2. Etudes de cohortes

| Etudes de cohortes   |   |   |
|--|---|---|
| Source   | Population  | Principaux résultats/Éléments de conclusion   |
| Auvin <i>et al</i> (2006)<br><i>Epilepsia</i> ,<br>47(2):387-393<br>France | Analyse rétrospective d'une série de 34 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants inclus entre 1981 et 2002 (données provenant de 4 services de pédiatrie ou neurologie pédiatrique de Lille, Lyon, Marseille et Reims). | L'EEG ictal montre une décharge généralisée de polypointes, polypointes-et-ondes, ou pointes-et-ondes. EEG interictal normal. 6 patients avec antécédents familiaux de crises fébriles ou épilepsie. 11 patients avec crises fébriles. 11 patients avec myoclonies avec déclenchement réflexe. Efficacité de la monothérapie par acide valproïque chez 23 des 30 patients traités. 4 patients ont eu des crises à distance des symptômes initiaux. 2 patients ont développé une épilepsie myoclonique juvénile et 1 patient une épilepsie partielle cryptogénique. Chez 17 patients, les fonctions cognitives étaient normales, tandis que 3 patients présentaient un déficit intellectuel. |

|   |  |  |
|---|--|--|
| <p>Belcastro <i>et al</i> (2017)<br/><i>Epilepsy Research</i>, 136:123-125<br/>Italie</p> | <p>Analyse rétrospective d'une série de 10 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson associée à des absences chez des enfants de 11 à 36 mois inclus entre 2002 et 2017 (données provenant de 7 centres d'épilepsie).</p>            | <p>6 patients traités par monothérapie par acide valproïque (4) ou éthosuximide (2) et 4 patients traités par polythérapie par acide valproïque + éthosuximide ou acide valproïque + lévétiracetam sur une période moyenne de 24 mois. Les patients ne présentaient plus de crises au bout de 30 à 60 mois (moyenne de 43 mois) de traitement. Suite à l'arrêt des traitements, aucun enfant n'a développé d'autre syndrome épileptique sur une période moyenne de 22 mois, les EEG de suivi étaient normaux et aucun patient n'a présenté de déficit intellectuel.</p>  |
| <p>Belcastro <i>et al</i> (2015)<br/><i>Seizure</i>, 24:8-11<br/>Italie</p>               | <p>Analyse rétrospective d'une série de 37 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 9 à 36 mois inclus entre 2002 et 2014 (données provenant de 7 centres d'épilepsie italiens).</p>                            | <p>9 patients (24.3%) avec crises fébriles durant la première année de leur vie. 10 patients (27%) avec antécédents familiaux d'épilepsie et 6 patients (16.2%) avec antécédents familiaux de crises fébriles. Chez 7/37 (18.9%) patients, lors des crises myocloniques, un total de 19 absences ont été enregistrées lors des EEG. Les absences peuvent se produire aussi bien durant des séries de crises myocloniques rythmiques qu'après des contractions myocloniques isolées. Les anomalies électroencéphalographiques ictales chez les patients avec absences sont les mêmes que chez les patients ne présentant que des myoclonies. Les absences peuvent se produire chez approximativement 20% des patients atteints d'épilepsie myoclonique du nourrisson.</p>         |
| <p>Capovilla <i>et al</i> (2007)<br/><i>Epilepsia</i>, 48(1):96-100<br/>Italie</p>        | <p>Analyse rétrospective d'une série de 8 cas d'épilepsie myoclonique photosensible du nourrisson chez des enfants de 11 à 38 mois suivis pour une durée minimum de 24 mois (données provenant de centres d'épilepsie italiens).</p> | <p>8 patients avec antécédents familiaux d'épilepsie. Développement psychomoteur normal chez 6 patients. 1 patient avec déficit intellectuel moyen et 1 patient avec troubles du comportement. Manifestations cliniques typiques : mouvements des yeux vers le haut, crises myocloniques de la tête et des épaules isolées ou brièvement répétitives, n'entraînant jamais une chute. Les crises sont toujours déclenchées par stimulation photique. Des crises myocloniques spontanées ont été rapportées chez 2 cas durant le suivi. Chez 2 patients, d'autres types de crises épileptiques ont été observées durant le suivi. Evolution favorable même si les concentrations plasmatiques d'antiépileptiques devaient généralement être élevées pour contrôler les crises.</p> |

|  |   |  |
|--|---|--|
| <p>Caraballo <i>et al</i> (2013)<br/><i>Epilepsia</i>, 54(9):1605-1612<br/>Argentine</p>           | <p>Analyse rétrospective d'une série de 38 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 3 à 40 mois inclus entre 1990 et 2012 (données provenant du service de neurologie de l'Hôpital pédiatrique Juan P. Garrahan de Buenos Aires, Argentine).</p>                   | <p>10 patients (28.9%) avec antécédents familiaux d'épilepsie et 6 (15.8%) avec antécédents familiaux de crises fébriles. Tous les patients présentaient plusieurs crises myocloniques brèves et isolées par jour pendant la veille et majoritairement dans les 2 premiers stades du sommeil. 12 enfants (31.5%) avec myoclonies réflexes déclenchées par un stimulus tactile chez 10 d'entre eux et par le bruit et la lumière chez 2 d'entre eux. Ces 2 derniers présentaient des crises myocloniques photosensibles. L'EEG interictal montre des pointes ondes généralisées, des polypointes et des bouffées polypointes-ondes. EEG interictal normal chez 12 patients. Les anomalies de l'EEG ictal sont similaires à celles de l'EEG interictal. La plupart des patients ont bien répondu à l'acide valproïque. Après un suivi moyen de 13,5 années, 24 patients (63%) ne prennent plus de traitements. Lors du dernier examen, 32 patients présentaient des évaluations neurologiques et neuropsychologiques normales. 2 patients (5.2%) avec déficit intellectuel significatif (QI de 60 et 63) malgré un bon contrôle des crises. 4 patients (10.4%) avec difficultés d'apprentissage significatives, parmi lesquels 2 présentaient également un trouble de déficit de l'attention/hyperactivité (TDAH).</p> |
| <p>Caraballo <i>et al</i> (2003)<br/><i>Revista de Neurología</i>, 36(5):429-432<br/>Argentine</p> | <p>Etude de 8 cas d'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson chez des enfants de 5 à 20 mois inclus entre 1990 et 2002 (données provenant du service de neurologie pédiatrique de l'Hôpital pédiatrique Juan P. Garrahan de Buenos Aires, Argentine).</p>                            | <p>Crises myocloniques généralisées déclenchées par stimulus tactile (6 patients), acoustique (2 patients) et tactile et acoustique (1 patient). 2 patients avec crises myocloniques spontanées pendant le sommeil. EEG interictal normal durant la veille et décharges occasionnelles durant le sommeil. EEG ictal avec pointes-ondes généralisées et bouffées polypointes ondes lentes durant la veille et le sommeil. Examen neurologique, neurométabolique et neuroimagerie normaux. Les crises myocloniques ont disparu chez 6 patients après traitement par acide valproïque et chez 2 patients après traitement par clobazam. Le traitement antiépileptique a été arrêté chez 6 patients et les crises ne sont pas réapparues sur une durée moyenne de suivi de 6 ans.</p>  |
| <p>Darra <i>et al</i> (2006)<br/><i>Epilepsia</i>, 47(Suppl. 5):31-35<br/>Italie</p>               | <p>Analyse rétrospective d'une série de 22 cas d'épilepsie myoclonique spontanée ou réflexe du nourrisson chez des enfants de 3 mois à 4 ans et 10 mois inclus entre 2002 et 2014 (données provenant de l'Unité de Neuropsychiatrie pédiatrique de l'Université de Vérone, Italie).</p> | <p>Début des crises entre 3 mois et 4 ans et 10 mois (50% durant la première année, 86% avant la troisième année). Début des épilepsies réflexes (5 cas) avant le 14e mois. Crises myocloniques durant la veille et le sommeil lent (tous les patients) et durant le sommeil paradoxal pour les cas réflexes. Les crises myocloniques et les décharges liées enregistrées lors de l'EEG étaient synchrones ou asynchrones. Décharges EEG ictales souvent limitées aux régions rolandiques et au vertex. Plusieurs crises discrètes pouvant passer inaperçues. Réveils réflexes enregistrés le plus souvent dans les cas réflexes. Myoclonies du sommeil chez les cas réflexes. Crises myocloniques contrôlées par le traitement. Durant le suivi (3 à 19 ans), 4 patients ont eu des crises occasionnelles, 2 un déficit cognitif et 3 des difficultés d'apprentissage. Les cas réflexes n'ont pas eu d'autres crises ou de déficits cognitifs.</p>  |



|  |  |   |
|--|--|---|
| <p>Domínguez-Carral <i>et al</i> (2014)<br/><i>Revista de Neurología</i>, 58(3):97-102<br/>Espagne</p>                           | <p>Etude de 10 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 6 à 20 mois suivis pour une durée de 5 ans ou plus inclus entre 1994 et 2012 (données provenant du service de Neurologie pédiatrique de l'Hôpital pédiatrique universitaire Niño Jesús de Madrid, Espagne).</p> | <p>60% des patients n'ont plus de crises lorsqu'ils sont traités par acide valproïque. QI de la cohorte entre 74 et 93, avec 3 patients avec une intelligence bien inférieure à la moyenne et 6 patients en-dessous de la moyenne. 9 patients avec troubles du déficit de l'attention/hyperactivité et 2 patients avec troubles de l'apprentissage. Tous les patients ont montré une mauvaise coordination motrice et visuo-spatiale. 3 patients avec des troubles du comportement. Le terme « épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson » est remis en question car l'évolution neuropsychologie peut être défavorable.</p>  |
| <p>Dravet et Bureau (1981)<br/><i>Revue d'Electroencéphalographie et de Neurophysiologie Clinique</i>, 11:438-444<br/>France</p> | <p>Première étude de 7 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 6 à 26 mois (données provenant du Centre Saint-Paul à Marseille, France).</p>   | <p>7 enfants avec épilepsie à début précoce, caractérisée uniquement par des accès myocloniques brefs, s'accompagnant de pointes-ondes généralisées sur les tracés EEG. Cette épilepsie a eu une évolution favorable dans tous les cas, sous l'effet du traitement (dialyse péritonéale automatisée le plus souvent). Dans 2 cas sont apparues des crises grand mal rares dans la deuxième enfance. Les auteurs discutent la place de cette épilepsie dans l'ensemble des épilepsies myocloniques de l'enfant rapportées dans la littérature et concluent qu'il peut s'agir d'une forme précoce de l'épilepsie généralisée primaire.</p>  |
| <p>Dulac <i>et al</i> (1990)<br/><i>Neurophysiologie Clinique</i>, 20(2):115-29<br/>France</p>                                   | <p>Analyse rétrospective d'une série de 16 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 18 mois à 4 ans inclus entre 1980 et 1988 (données provenant du service de neuropédiatrie de l'Hôpital Saint-Vincent-de-Paul à Paris, France).</p>                                  | <p>16 enfants avec épilepsie myoclonique ayant débuté entre 1 et 10 ans, sans lésion cérébrale préexistante, avec plusieurs types de crises ayant cessé depuis plus de 2 ans. Début entre 18 mois et 4 ans avec crises généralisées cloniques, tonico-cloniques ou toniques. Trois mois en moyenne après le début, les enfants ont commencé à avoir des absences et des myoclonies. Cette période de crises polymorphes a duré en moyenne 10 mois de façon parfois fluctuante, au cours de laquelle les enfants étaient ataxiques et hyperkinétiques. 11 enfants ont présenté un état d'absences myocloniques de quelques heures ou jours. L'EEG montrait une activité lente et ample, rythmique, encochée de pointes, différentes des pointes-ondes lentes du syndrome de Lennox-Gastaut, sans photosensibilité. L'épilepsie a duré en moyenne 1 an et 4 mois, se terminant par de rares crises motrices nocturnes. L'aspect clinique et EEG, la forte incidence familiale, apparentent ce tableau clinique au syndrome décrit par Doose, dont il serait un sous-groupe.</p> |

|  |   |   |
|--|---|---|
| <p>Hirano <i>et al</i> (2009)<br/><i>Epilepsia</i>,<br/>50(6):1525-1535<br/>Japon</p>              | <p>Analyse rétrospective d'une série de 26 cas avec crises myocloniques dont 10 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 30±14 mois inclus entre 1980 et 2006 (données provenant de la Tokyo Women's Medical University, Japon).</p> | <p>10 cas d'épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson, 6 cas d'épilepsie myoclonique sévère du nourrisson, 4 cas d'épilepsie myoclonique astatique, et 6 cas d'épilepsie myoclonique juvénile. 550 crises myocloniques documentées chez les 26 patients. Crises myocloniques isolées essentiellement proximales, avec flexion avant dans l'épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson. Fréquence moyenne des complexes pointes-ondes généralisées de 1,5 Hz et durée moyenne de l'activité myoclonique électromyographique de 387 ms pour l'épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson. Dans ces 4 épilepsies, les crises myocloniques montrent des différences et des similitudes-&gt;Diagnostic différentiel.</p> |
| <p>Ito <i>et al</i> (2012)<br/><i>Brain &amp; Development</i>,<br/>34(10):829-33<br/>Japon</p>     | <p>Analyse rétrospective d'une série de 7 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 6 à 46 mois inclus entre 1983 et 2006 (données provenant de la Tokyo Women's Medical University, Japon).</p>                                      | <p>7 enfants avec épilepsie myoclonique du nourrisson mais avec des crises généralisées tonico-cloniques sans fièvre ayant débuté avant les crises myocloniques. L'âge de début et l'enregistrement ictal vidéo et polygraphique des crises myocloniques, le développement et les crises à long terme des enfants correspondent à l'épilepsie myoclonique du nourrisson. Les crises généralisées tonico-cloniques sans fièvre ont presque toutes disparues après plusieurs mois et ont été remplacées par des crises myocloniques. Ces 7 enfants pourraient constituer un sous-groupe d'épilepsie myoclonique du nourrisson, représentant une extension du spectre de l'épilepsie myoclonique du nourrisson.</p>        |
| <p>Lin <i>et al</i> (1998)<br/><i>Neuropediatrics</i>,<br/>29(5):268-71<br/>Japon</p>              | <p>Etude de suivi de 10 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 16 à 49 mois inclus entre 1981 et 1989 (données provenant du service de Pédiatrie de l'Hôpital universitaire de Nagoya, Japon).</p>                                 | <p>Antécédents familiaux de crises fébriles chez 4 patients. Antécédents de crises fébriles chez 5 patients. Crises myocloniques avec vocalisations chez 6 patients. 6 patients avec crises sans fièvre avant le début des crises myocloniques ou durant l'évolution clinique. Efficacité de la monothérapie par acide valproïque chez 9 patients (nécessité d'ajouter du phénobarbital chez 1 patient). 8 patients avec une dose initiale d'acide valproïque de plus de 100 µg/ml. Evolution favorable des crises chez tous les patients. 1 patient avec déficit intellectuel modéré.</p>  |
| <p>Mangano <i>et al</i> (2005)<br/><i>Brain &amp; Development</i>,<br/>27(3):218-23<br/>Italie</p> | <p>Etude de suivi de 7 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 5 ans et 8 mois à 10 ans et 2 mois inclus entre 1992 et 2002 (données provenant de l'unité de Neuropsychiatrie pédiatrique de l'Université de</p>                    | <p>Suivi à long terme de 7 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson. A l'issue du suivi, 86% des enfants montrent des troubles intellectuels et neuropsychologiques : 2 enfants avec déficit intellectuel, QI avec 3 patients avec une intelligence bien inférieure à la moyenne et 1 patient en-dessous de la moyenne. 6 patients avec troubles neuropsychologiques (troubles de la motricité fine, de l'apprentissage, du langage et déficits de l'attention). Le début précoce des crises semblerait expliquer une évolution moins favorable. Le début tardif des traitements et l'efficacité des médicaments pourraient également jouer un rôle.</p>   |

|   |   |  |
|---|---|--|
|   | Palerme, Italie).   |  |
| Prabhu <i>et al</i> (2014)<br><i>Epileptic Disorders</i> ,<br>16(1):45-9<br>Etats-Unis      | Analyse rétrospective d'une série de 5 cas de la variante nocturne de l'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 3 à 22 mois (données provenant de l'Hôpital pédiatrique Saint Christopher de Philadelphie, Etats-Unis).   | 5 enfants avec secousses myocloniques excessives dans le sommeil avec EEG anormal. Seuls 1/3 de ces événements avaient un EEG épileptiforme corrélé. Les auteurs pensent que ceci pourrait représenter une variante nocturne de l'épilepsie myoclonique du nourrisson.   |
| Prats-Viñas <i>et al</i> (2002)<br><i>Revista de Neurología</i> ,<br>34(3):201-4<br>Espagne | Analyse rétrospective sur 25 ans d'une série de 7 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 8 mois à 29 mois, dont 6 ont été suivis de 6 à 26 ans (données provenant de l'unité de Neuropédiatrie de l'Hospital de Cruces de Biscaye, Espagne) combinée à une revue systématique de la littérature. | 3 patients avec évolution défavorable du développement comportemental et intellectuel. Durant le suivi, 3 patients ont développé des crises généralisées (tonico-clonique chez 1 patient, état de petit mal ou absences chez 1 autre patient et absences avec tremblements de la paupière chez 1 autre). 4 patients avec tremblements de la paupière + crises myocloniques simultanées au niveau des bras et de la tête au début de la maladie, sans impact sur le développement intellectuel ou la réponse au traitement antiépileptique. |

|   |   |  |
|---|---|--|
| <p>Ricci <i>et al</i> (1995)<br/><i>Epilepsia</i>,<br/>36(4):342-348<br/>Italie</p>               | <p>Analyse rétrospective d'une série de 6 cas d'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson chez des enfants de 6 mois à 21 mois inclus entre 1990 et 1993 (données provenant du Centre d'épilepsie de l'Hôpital pédiatrique Bambino Gesù de Rome, Italie).</p>       | <p>6 enfants avec épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson en réponse à des stimuli auditifs et tactiles inattendus. 4 enfants avec également de rares crises spontanées. Les crises réflexes consistaient en des contractions isolées d'un muscle ou en des séries de jusqu'à 8 contractions des membres symétriques, principalement les bras. 5 enfants avec antécédents familiaux de crises fébriles ou épilepsie. Les crises myocloniques ont disparu au bout de 4 à 14 mois. Chez 3 patients les contractions ont disparu spontanément, les autres patients ont répondu au valproate. Les myoclonies pouvaient être provoquées pendant la veille ou le sommeil. L'EEG ictal a montré des décharges généralisées de pointes ou poly-pointes-et-ondes. EEG interictal normal pendant la veille et avec de brèves décharges généralisées pendant le sommeil. Bon pronostic.</p> |
| <p>Rossi <i>et al</i> (1997)<br/><i>Brain &amp; Development</i>,<br/>19(7):473-479<br/>Italie</p> | <p>Etude de suivi à long terme de 11 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des patients de 5 ans et 7 mois à 18 ans et 8 mois inclus entre 1983 et 1996 (données provenant du Centre d'épilepsie de l'Hôpital pédiatrique Bambino Gesù de Rome, Italie).</p> | <p>Double thérapie nécessaire chez 45,5% des patients. Myoclonies non-épileptiques chez 54,5% des patients. Ces 2 éléments inhabituels n'ont pas influencé le pronostic. Evolution neuropsychologique et comportementale moins favorable chez 45,5% des patients (déficit intellectuel, troubles de l'apprentissage à l'école, déficit de l'attention, hyperkinésie, agressivité, irritabilité, négativisme). Les évolutions moins favorables peuvent être liées à des facteurs additionnels tels que les antécédents personnels, le début des crises et le traitement antiépileptique.</p>  |
| <p>Todt &amp; Müller (1992)<br/><i>Epilepsy Research</i>,<br/>6:(Suppl.)137-9<br/>Allemagne</p>   | <p>Etude de 14 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des patients d'âge moyen de 20,3 ans.</p>   | <p>14 patients d'âge moyen de 20,3 ans atteints d'épilepsie myoclonique du nourrisson traités par monothérapie par valproate. Contrôle des crises chez 10 patients et réduction de la fréquence des crises chez 3 patients. La thrombocytopénie est le seul effet secondaire relevé dans cette étude.</p>  |
| <p>Verrotti <i>et al</i> (2013)<br/><i>Epilepsy Research</i>,<br/>103(2-3):237-244<br/>Italie</p> | <p>Etude clinique multicentrique portant sur une série de 31 cas d'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson chez des enfants de 3 à 24 mois (données provenant de 16 services de neurologie pédiatrique italiens).</p>   | <p>100% des patients avec crises myocloniques symétriques déclenchées par des stimuli soudains et inattendus auditifs (38,7%), tactiles (29%) ou les deux (29%). Crises spontanées chez 32,2% des cas. L'EEG ictal montre des décharges généralisées de grande amplitude (3 Hz) avec polypointes et ondes synchrones avec de brèves bouffées rythmiques d'activité électromyographique. Après 7,2± 5,6 ans, excellent pronostic du contrôle des crises dans tous les cas et disparition spontanée ou suite au traitement par valproate des crises myocloniques. Excellente évolution cognitive chez 90,3% des enfants.</p>   |

|  |   |   |
|--|---|---|
| <p>Yang <i>et al</i> (2017)<br/><i>Brain &amp; Development</i>,<br/>39(10):828-835<br/>Chine</p>           | <p>Analyse rétrospective d'une série de 33 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 4 mois à 3 ans inclus entre 2006 et 2015 (données provenant du service de pédiatrie de la Peking University First Hospital de Beijing, Chine).</p> | <p>11 patients avec épilepsie myoclonique du nourrisson typique, 16 patients avec épilepsie myoclonique du nourrisson et crises tonico-cloniques généralisées sans fièvre avant le début des crises myocloniques, et 6 patients avec épilepsie myoclonique du nourrisson et crises tonico-cloniques généralisées sans fièvre simultanées à des crises myocloniques. Pas de différences (cliniques, EEG, pronostic) entre ces 3 groupes. Plus de patients dans les groupes 2 et 3 ont eu besoin de 2 ou 3 médicaments antiépileptiques pour contrôler les crises comparé au groupe 1.</p>  |
| <p>Yang <i>et al</i> (2017)<br/><i>Clinical Neurophysiology</i>,<br/>128(9):1656-1663<br/>Chine</p>        | <p>Analyse rétrospective d'une série de 42 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson chez des enfants de 16 à 60 mois inclus entre 2006 et 2015 (données provenant du service de pédiatrie de la Peking University First Hospital de Beijing, Chine).</p>   | <p>4 groupes : crises myocloniques isolées ; majorité de myoclonies combinées à des crises tonico-cloniques généralisées ; majorité de myoclonies combinées à des absences ; majorité de myoclonies combinées à des crises tonico-cloniques généralisées et des absences. L'EEG interictal montre des décharges généralisées de pointes- ou polypointes-ondes de 2-4 Hz. Chez 22 patients, les crises ont été contrôlées à un âge moyen de 60,5 mois. Développement psychomoteur normal chez 30/37 patients ou avec un léger retard chez 7/37 patients. Disparition de la majorité des crises avant l'adolescence. Nouveau syndrome selon les auteurs ?</p> |
| <p>Zuberi &amp; O'Regan (2006)<br/><i>Epilepsy Research</i>,<br/>70(Suppl.1):S110-S115<br/>Royaume-Uni</p> | <p>Revue systématique de la littérature combinée à une analyse d'une série de 6 cas d'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson chez des enfants de 4 mois à 3 ans (données provenant du Royal Hospital for Sick Children de Glasgow, Royaume-Uni).</p>   | <p>Selon la littérature, bon pronostic pour la disparition à long terme des crises avec le traitement par valproate de sodium. Evolution cognitive incertaine avec des problèmes cognitifs chez 1/3 des enfants suivis sur le long terme. Les 6 patients ne montrent pas de problèmes cognitifs. Le terme « bénin » convient aux crises mais pas à l'évolution cognitive. Selon les auteurs, l'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson devrait être différenciée de l'épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson.</p>  |

### 1.3.Revues de la littérature/Articles de synthèse

| Revues de la littérature/Articles de synthèse  |  |   |
|--|--|---|
| Source   | Population   | Principaux résultats/Éléments de conclusion   |
| Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy (1989) <i>Epilepsia</i> , 30(4):389-399 Etats-Unis | Proposition de classification pour les épilepsies datant de 1989, réalisée par la Commissions sur la classification et la terminologie de la Ligue internationale contre l'épilepsie (ILAE). | L'épilepsie myoclonique du nourrisson est classée dans le groupe des épilepsies et syndromes généralisés idiopathiques, avec âge limite de début.   |
| Dravet et Bureau (2005) <i>Book Syndromes in Infancy, Childhood and Adolescence</i> , Chapter 6:77-88 France                                 | Chapitre d'un livre sur l'épilepsie myoclonique du nourrisson.   | Epidémiologie : - de 1% des épilepsies, 2% des épilepsies généralisées idiopathiques, 1,3% et 1,72% des épilepsies qui commencent durant la première année de vie, approximativement 2% des épilepsies commençant dans les 3 premières années de vie, 0,39% des épilepsies commençant dans les 6 premières années de vie. Plus de garçons que de filles (65 vs 38). Age moyen de début 4 mois et 3 ans. Génétique inconnue. Résumé EEG. Pas de crises toniques ou absences. Myoclonies contrôlées majoritairement par monothérapie par valproate, parfois par monothérapie par phénobarbital, clobazam et nitrazepam. Polythérapie parfois nécessaire. Bithérapie par primidone et éthosuximide. Patients guérissent aussi parfois sans traitement. Généralement bon pronostic concernant les crises mais des problèmes neuropsychologiques peuvent parfois persister. Diagnostic différentiel : spasme infantile cryptogénique -> crises plus intenses que les myoclonies et le corps entier peut être atteint ; myoclonies bénignes non épileptiques -> crises ressemblant à des spasmes infantiles avec développement psychomoteur et EEG normaux ; Epilepsie myoclonique sévère du nourrisson (syndrome de Dravet) -> commence souvent dans la première année de vie par des crises convulsives avec ou sans fièvre ; Syndrome de Lennox-Gastaut -> myoclonies commencent après 1 an ; Epilepsie myoclonico-astatique du jeune enfant -> crises myocloniques isolées ou avec crises généralisées tonico-cloniques, généralement après 3 ans. Diagnostic : description clinique + EEG. Prise en charge : valproate le plus tôt possible. |

|  |  |   |
|--|--|---|
| <p>Dravet <i>et al</i> (1992)<br/><i>Epilepsy Research</i>,<br/>6(Suppl.):131-5<br/>France</p>         | <p>Revue sur l'épilepsie myoclonique du nourrisson.</p>                  | <p>Epilepsie myoclonique du nourrisson : crises myocloniques brèves (tête et membres supérieurs) chez des enfants normaux de 4 mois à 3 ans, généralement sans antécédents de crises. Antécédents familiaux de crises fébriles ou épilepsie chez 30% des patients. Développement psychomoteur normal. Décharges pointes-ondes et polypointes-ondes lors des myoclonies, souvent lors de l'endormissement et les premiers stades du sommeil. 1/3 patients avec EEG photosensible. Myoclonies contrôlées par monothérapie par valproate. Grand mal peut arriver rarement durant l'adolescence, après arrêt du traitement. Bonne évolution psychomotrice si traitement commencé tôt. Diagnostic différentiel : myoclonies 1ère année de vie, spasmes infantiles cryptogéniques et myoclonies infantiles bénignes non épileptiques ; début plus tardif, syndrome de Lennox-Gastaut et épilepsie myoclonico-astatique.</p> |
| <p>Dulac (1995)<br/><i>Epilepsia</i>, 36(Suppl. 1):S51-S57<br/>France</p>                              | <p>Revue sur les épilepsies de la petite enfance et de l'enfance.</p>    | <p>L'épilepsie myoclonique du nourrisson est décrite dans le groupe des épilepsies généralisées idiopathiques. Début entre 6 mois et 3 ans. Myoclonies massives des membres supérieurs et rarement des crises fébriles tonico-cloniques. Crises myocloniques journalières, durant la veille et lors de l'endormissement, parfois déclenchées par des stimuli tactiles, auditifs, rarement photiques. EEG avec pointes ondes généralisées lors des crises. Développement généralement normal, avec parfois des troubles du langage lorsque les crises commencent tôt. L'administration précoce de valproate améliore le pronostic.</p>   |
| <p>Fejerman (1997)<br/><i>Indian Journal of Pediatrics</i>,<br/>64(5):583-602<br/>Argentine</p>        | <p>Revue sur les myoclonies et épilepsies (Symposium de neurologie).</p> | <p>1992 : 37 cas d'épilepsie myoclonique du nourrisson. Antécédents familiaux d'épilepsie (25%) et de crises fébriles (10,7%). Début entre 6 mois et 2 ans par de brèves crises myocloniques bilatérales, généralement des membres supérieurs, chez un enfant neurologiquement normal. Décharges de pointes-ondes ou polypointes-ondes généralisées lors des crises, souvent lors de l'endormissement et les premiers stades du sommeil. EEG photosensible dans 20% des cas. Crises généralement contrôlées par acide valproïque, mais des crises tonico-cloniques généralisées peuvent apparaître ultérieurement à l'arrêt du traitement. 21 à 41% des cas ont rencontrée des difficultés scolaires ce qui remet en question le terme "bénin".</p>   |
| <p>Lombroso (1990)<br/><i>Journal of Clinical Neurophysiology</i>,<br/>7(3):380-408<br/>Etats-Unis</p> | <p>Revue sur 4 épilepsies myocloniques.</p>                              | <p>Description de 4 épilepsies : l'encéphalopathie myoclonique précoce, l'encéphalopathie épileptique myoclonique précoce, l'épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson et l'épilepsie myoclonique sévère du nourrisson. Les auteurs estiment que les épilepsies myocloniques bénignes et sévères du nourrisson devraient être regroupées en un seul syndrome intitulé "Epilepsie myoclonique du nourrisson faisant suite à des convulsions" avec différents pronostics.</p>   |
| <p>Palencia-Luaces (2000)<br/><i>Revista de Neurología</i>,<br/>30(Suppl. 1):S15-24<br/>Espagne</p>    | <p>Revue sur les épilepsies myocloniques dans la petite enfance.</p>     | <p>Revue des différentes épilepsies myocloniques de la petite enfance, notamment l'épilepsie myoclonique du nourrisson : description clinique, EEG, traitement et génétique.</p>  |

|  |   |   |
|--|---|---|
| <p>Turco <i>et al</i> (2018)<br/><i>Seizure</i>, 59:11-15<br/>Italie</p>                       | <p>Revue systématique de la littérature sur l'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson.</p>                      | <p>L'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson est provoquée par des stimuli tactiles inattendus. Classée dans les syndromes électrocliniques de la petite enfance. Début dans les 2 premières années de vie. Très rare : 89 cas dans la littérature. EEG interictal normal avec parfois des anomalies épileptiques isolées (brèves pointes et ondes ou complexes polypointes et ondes sans corrélation électromyographique durant la veille et plus souvent le sommeil). EEG ictal avec pointes, polypointes et ondes isolées ou récurrentes ou complexes pointes et ondes généralisés (3-4 Hz) corrélés aux crises myocloniques. Très bon pronostic (meilleur que l'épilepsie myoclonique du nourrisson -&gt; distinguer ces syndromes ou pas?). Certains auteurs ne recommandent pas de traitement, sauf si les crises durent plus de 6 mois. Le valproate est le traitement de première intention. Les crises disparaissent souvent spontanément après 8 à 19 mois. Pas de problèmes comportementaux. Seuls 3 cas de troubles du langage ou déficit intellectuel décrits.</p> |
| <p>Verrotti <i>et al</i> (2013)<br/><i>Epileptic Disorders</i>, 15(2):114-22<br/>Italie</p>    | <p>Revue systématique de la littérature et des études de cas sur l'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson.</p> | <p>L'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson est une variante bénigne de l'épilepsie myoclonique du nourrisson présentant des crises myocloniques suite à des stimuli tactiles ou auditifs inattendus dans les 2 premières années chez des enfants au développement normal. Très rare : 80 cas publiés (37 garçons, 25 filles). Génétique inconnue. Antécédents familiaux de crises fébriles ou épilepsie chez 43,7% des 80 cas. 7,5% des patients avec antécédents de crises fébriles. Absences chez 1 cas après le début des crises. Crises myocloniques associées à une décharge de pointes-ondes ou polypointes-ondes généralisées de + de 3 Hz. Durée de la maladie : 1 semaine à 36 mois. Diagnostic différentiel.</p>  |
| <p>Wilmshurst <i>et al</i> (2015)<br/><i>Epilepsia</i>, 56(7):1033-1046<br/>Afrique du Sud</p> | <p>Résultats d'un questionnaire sur le traitement des nourrissons atteints d'épilepsie.</p>                         | <p>Les crises myocloniques sont contrôlées par du valproate chez 55% des répondants au questionnaire (15% lévétiracétam, 9% clonazépam) en traitement de première intention. En Amérique du Nord, les répondants utilisent plus de lévétiracétam (40%). En Océanie, les répondants ont plus tendance à utiliser du clonazépam.</p>  |



## 1.4. Autres sources

| Autres sources  |   |   |
|---|---|---|
| Source  | Population  | Principaux résultats/Éléments de conclusion   |
| Auvin <i>et al</i> (2013)<br>Invited Editorial<br>Comment<br><i>Epileptic Disorders</i> ,<br>15(3):241-2,<br>France | Commentaire sur la distinction entre l'épilepsie myoclonique du nourrisson et l'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson.                            | La moitié des patients atteints d'épilepsie myocloniques réflexe du nourrisson présente des crises spontanées. Les patients atteints d'épilepsie myoclonique du nourrisson, réflexe ou non, peuvent guérir sans traitement. 1/4 des patients atteints d'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson ont à nouveau présenté des crises plus tard, classées ensuite comme épilepsie myoclonique astatique. Pas de différences au niveau de l'EEG. Evolution neuropsychologique n'est pas toujours bonne dans l'épilepsie myoclonique du nourrisson, ainsi que dans l'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson. Séquençage de l'exome + test crises myocloniques réflexes pourraient permettre de différencier, dans le futur, l'épilepsie myoclonique du nourrisson et l'épilepsie myoclonique réflexe du nourrisson, si ces 2 entités sont bien différentes.  |
| International League Against Epilepsy   | Site internet : <a href="https://www.epilepsydiagnosis.org/syndrome/mei-overview.html">https://www.epilepsydiagnosis.org/syndrome/mei-overview.html</a> | Rares antécédents de crises fébriles, mais généralement les crises myocloniques sont les seules crises initiales (début généralement entre 6 mois et 2 ans), parfois déclenchées par stimuli photiques, auditifs ou tactiles. Crises myocloniques touchent généralement la tête, les yeux, les membres supérieurs et le diaphragme. 10% des patients présentent des crises fébriles, 10-20% des crises tonico-cloniques généralisées. Des difficultés cognitives, comportementales ou motrices parfois présentes. Les crises cessent souvent 6 mois à 5 ans après leur début. Des crises tonico-cloniques généralisées peuvent apparaître ultérieurement. 2x plus de garçons que de filles. EEG de fond et interictal normaux. Crises myocloniques associées à des décharges pointes-ondes ou polypointes-ondes généralisées, souvent pendant le sommeil. Antécédents familiaux de crises fébriles ou épilepsie chez 1/3 des patients. Diagnostic différentiel : Syndrome de Dravet -> crises myocloniques fréquentes apparaissant plutôt après 2 ans et précédées de crises fébriles ; Myocloniques hypnagogiques ; Hyperekplexie. |

## Annexe 1 - Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Pr Stéphane Auvin, Centre de référence des épilepsies rares (Hôpital universitaire Robert-Debré, 48 Boulevard Sérurier, 75019 Paris). Ce travail a été soutenu par la Dr Sophie Höhn, Chef de projet du Centre de référence des épilepsies rares (Centre de référence maladies rares CRÉER de l'hôpital Robert-Debré) en coordination avec Mme Anne Hugon, Chargée de Projets PNDS pour la filière DéfiScience.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

### Rédacteurs

- Pr Stéphane Auvin, PUPH en neurologie, Paris
- Dr Sophie Höhn, PhD en neurosciences, Paris

### Groupe de relecture

- Dr Blandine Dozières-Puyravel, neuropédiatre, Paris
- Pr Edouard Hirsch, neurologue, Strasbourg
- Dr Gaëtan Lesca, généticien clinique, Lyon
- Mme Elodie Marie-Conia, représentante de la Fédération EFAPPE et vice-présidente de l'Alliance Syndrome de Dravet
- Pr Mathieu Milh, neuropédiatre, Marseille
- Pr Sylvie Nguyen The Tich, neuropédiatre, Lille

### Association

Compte tenu du fait qu'il n'y a pas à notre connaissance d'association regroupant les malades concernés par l'épilepsie myoclonique du nourrisson, il a été décidé de confier la relecture de ce PNDS à l'Alliance Syndrome de Dravet ([www.dravet.fr](http://www.dravet.fr)) et à la Fédération des associations de personnes handicapées par des épilepsies sévères ([EFAPPE](http://www.efappe.org)).

### Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS sur l'épilepsie myoclonique du nourrisson ont rempli une déclaration d'intérêt disponible sur le site internet du Centre de référence.

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

## Annexe 2. Coordonnées des Centres de référence

### Promoteur du PNDS - Centre de référence constitutif des épilepsies rares

Médecin coordonnateur : Pr Stéphane Auvin, Centre de référence des épilepsies rares  
AP-HP, Hôpital universitaire Robert-Debré, 48 Boulevard Sérurier, 75019 Paris  
Site : <http://epilepsie-robertdebre.aphp.fr/centre-de-referance-des-epilepsies-rares/>  
Tel : 01 71 28 25 27 ou 01 87 89 16 15  
Mail : [epirares.debre@aphp.fr](mailto:epirares.debre@aphp.fr)

### Centre de référence coordonnateur des épilepsies rares

Médecin coordonnateur : Pr Rima Nabbout-Tarantino, Centre de référence des épilepsies rares  
CHU Paris, Hôpital Necker - Enfants malades, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris  
Tel : 01 44 38 15 36  
Contact : [rma.nabbout@aphp.fr](mailto:rma.nabbout@aphp.fr)

### Centres de référence constitutifs des épilepsies rares

|  |                           |
|--|---------------------------|
| CR constitutif APMH Marseille                | Pr Fabrice Bartolomei     |
| CR constitutif APHP Pitié Salpêtrière, Paris | Pr Vincent Navarro        |
| CR constitutif APHP Robert-Debré, Paris      | Pr Stéphane Auvin         |
| CR constitutif CHR Lille                     | Pr Sylvie Nguyen The Tich |
| CR constitutif CHU Nancy                     | Pr Louis Maillard         |
| CR constitutif CHU Strasbourg                | Dr Anne de Saint-Martin   |
| CR constitutif HCL Lyon                      | Pr Sylvain Rheims         |

### Centres de compétences des épilepsies rares

|   |                              |
|---|------------------------------|
| Centre compétences APHP Kremlin-Bicêtre, Paris  | Dr Hélène Maurey             |
| Centre compétences APHP Raymond Poincaré, Paris | Dr Jean-Marc Pinard          |
| Centre compétences APHP Trousseau, Paris        | Dr Diane Doummar             |
| Centre compétences CHU Amiens                   | Pr Patrick Berquin           |
| Centre compétences CHU Angers                   | Pr Patrick Van Bogaert       |
| Centre compétences CHU Besançon                 | Dr Daniel Amsallem           |
| Centre compétences CHU Bordeaux                 | Dr Jean-Michel Pedespan      |
| Centre compétences CHU Clermont-Ferrand         | Dr Sarah Dominique Rosenberg |
| Centre compétences CHU Dijon                    | Dr Martine Lemesle Martin    |
| Centre compétences CHU Grenoble                 | Dr Laurent Vercueil          |
| Centre compétences CHU Limoges                  | Dr Cécile Laroche            |
| Centre compétences CHU Martinique               | Dr Henri Bataille            |
| Centre compétences CHU Nice                     | Pr Pierre Thomas             |
| Centre compétences CHU Reims                    | Dr Mélanie Jennesson-Lyver   |
| Centre compétences CHU Rennes                   | Dr Silvia Napuri             |
| Centre compétences CHU Réunion                  | Dr Antoine Gradel            |
| Centre compétences CHU Saint-Etienne            | Dr Laure Mazzola             |
| Centre compétences CHU Toulouse                 | Dr Caroline Hachon-Le Camus  |
| Centre compétences CHRU Brest                   | Dr Jérémie Lefranc           |
| Centre compétences CHRU Tours                   | Pr Pierre Thomas-Castelnau   |

### DéfiScience - Filière nationale de santé maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

Animateur national: Pr Vincent Des Portes Tél : 04 27 85 54 58  
Contact : [ghe.defiscience@chu-lyon.fr](mailto:ghe.defiscience@chu-lyon.fr)  
Site : <http://www.defiscience.fr/filiere/>

## Références bibliographiques

- Auvin S., Bellescize J., Dravet C. Myoclonic epilepsy in infancy: one or two diseases? *Epileptic Disord* 2013; 15(3):241-2
- Auvin S., Pandit F., De Bellescize J., Badinand N., Isnard H., Motte J., Villeneuve N., Lamblin M.D., Vallée L. Benign myoclonic epilepsy in infants: electroclinical features and long-term follow-up of 34 patients. *Epilepsia* 2006; 47(2):387-93
- Belcastro V., Giordano L., Pruna D., Peruzzi C., Casellato S., Barca S., Carlone G., Striano P., Verrotti A. Follow-up study of idiopathic generalized epilepsy with associated absence seizure and myoclonic epilepsy of infancy. *Epilepsy Res* 2017; 136:123-125
- Belcastro V., Giordano L., Pruna D., Peruzzi C., Madeddu F., Accorsi P., Gobbi G., Verrotti A., Striano P. Do pure absence seizures occur in myoclonic epilepsy of infancy? A case series. *Seizure* 2015; 24:8-11
- Capovilla G., Beccaria F., Gambardella A., Montagnini A., Avantaggiato P., Seri S. Photosensitive benign myoclonic epilepsy in infancy. *Epilepsia* 2007; 48(1):96-100
- Caraballo R.H., Flesler S., Pasteris M.C., Lopez Avaria M.F., Fortini S., Vilte C. Myoclonic epilepsy in infancy: an electroclinical study and long-term follow-up of 38 patients. *Epilepsia* 2013; 54(9):1605-12
- Caraballo R., Cassar L., Monges S., Yopez I., Galicchio S., Cersósimo R., Fejerman N. Reflex myoclonic epilepsy in infancy: a new reflex epilepsy syndrome or a variant of benign myoclonic epilepsy in infancy. *Rev Neurol* 2003; 36(5):429-32
- Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy. Proposal for revised classification of epilepsies and epileptic syndromes. *Epilepsia* 1989; 30(4):389-99
- Darra F., Fiorini E., Zoccante L., Mastella L., Torniero C., Cortese S., Meneghello L., Fontana E., Bernardina B.D. Benign myoclonic epilepsy in infancy (BMEI): a longitudinal electroclinical study of 22 cases. *Epilepsia* 2006; 47 Suppl 5:31-5
- Domínguez-Carral J., García-Peñas J.J., Pérez-Jiménez M.Á., Fournier-Del Castillo M.C., Carreras-Sáez I., Jiménez-Echevarría S. Benign myoclonic epilepsy in infancy: natural history and behavioral and cognitive outcome. *Rev Neurol* 2014; 58(3):97-102
- Dravet C., Bureau M. Benign myoclonic epilepsy in infancy. *Adv Neurol* 2005; 95:127-37
- Dravet C., Bureau M., Genton P. Benign myoclonic epilepsy of infancy: electroclinical symptomatology and differential diagnosis from the other types of generalized epilepsy of infancy. *Epilepsy Res Suppl* 1992; 6:131-5
- Dravet C., Bureau M. The benign myoclonic epilepsy of infancy. *Rev Electroencephalogr Neurophysiol Clin* 1981; 11(3-4):438-44
- Dulac O. Epileptic syndromes in infancy and childhood: recent advances. *Epilepsia* 1995; 36 Suppl 1:S51-7
- Dulac O., Plouin P., Chiron C. "Benign" form of myoclonic epilepsy in children. *Neurophysiol Clin* 1990; 20(2):115-29
- Fejerman N. Myoclonus and Epilepsies. *Indian J Pediatr* 1997; 64(5):583-602
- Hirano Y., Oguni H., Funatsuka M., Imai K., Osawa M. Differentiation of myoclonic seizures in epileptic syndromes: a video-polygraphic study of 26 patients. *Epilepsia* 2009; 50(6):1525-35
- Ito S., Oguni H., Osawa M. Benign myoclonic epilepsy in infancy with preceding afebrile generalized tonic-clonic seizures in Japan. *Brain Dev* 2012; 34(10):829-33
- Lin Y., Itomi K., Takada H., Kuboda T., Okumura A., Aso K., Negoro T., Watanabe K. Benign myoclonic epilepsy in infants: video-EEG features and long-term follow-up. *Neuropediatrics* 1998; 29(5):268-71
- Lombroso C.T. Early myoclonic encephalopathy, early infantile epileptic encephalopathy, and benign and severe infantile myoclonic epilepsies: a critical review and personal contributions. *J Clin Neurophysiol* 1990; 7(3):380-408

- Mangano S., Fontana A., Cusumano L. Benign myoclonic epilepsy in infancy: neuropsychological and behavioural outcome. *Brain Dev* 2005; 27(3):218-23
- Palencia R. Myoclonic epilepsies in infancy. *Rev Neurol* 2000; 30 Suppl 1:S15-24
- Prabhu A.M., Pathak S., Khurana D., Legido A., Carvalho K., Valencia I. Nocturnal variant of benign myoclonic epilepsy of infancy: a case series. *Epileptic Disord* 2014; 16(1):45-9
- Prats-Viñas J.M., Garaizar C., Ruiz-Espinoza C. Benign myoclonic epilepsy in infants. *Rev Neurol* 2002; 34(3):201-4
- Ricci S., Cusmai R., Fusco L., Vigeveno F. Reflex myoclonic epilepsy in infancy: a new age-dependent idiopathic epileptic syndrome related to startle reaction. *Epilepsia* 1995; 36(4):342-8
- Rossi P.G., Parmeggiani A., Posar A., Santi A., Santucci M. Benign myoclonic epilepsy: long-term follow-up of 11 new cases. *Brain Dev* 1997; 19(7):473-9
- Todt H., Müller D. The therapy of benign myoclonic epilepsy in infants. *Epilepsy Res Suppl* 1992; 6:137-9
- Turco E.C., Andreolli A., Pisani F. Tap seizures in infancy: A critical review. *Seizure* 2018; 59:11-15
- Verrotti A., Matricardi S., Capovilla G., D'Egidio C., Cusmai R., Romeo A., Pruna D., Pavone P., Cappanera S., Granata T., Gobbi G., Striano P., Grosso S., Parisi P., Franzoni E., Striano S., Spalice A., Marino R., Vigeveno F., Coppola G. Reflex myoclonic epilepsy in infancy: a multicenter clinical study. *Epilepsy Res* 2013; 103(2-3):237-44
- Verrotti A., Matricardi S., Pavone P., Marino R., Curatolo P. Reflex myoclonic epilepsy in infancy: a critical review. *Epileptic Disord* 2013; 15(2):114-22
- Wilmshurst J.M., Burman R., Gaillard W.D., Cross J.H. Treatment of infants with epilepsy: Common practices around the world. *Epilepsia* 2015; 56(7):1033-46
- Yang Z., Xue J., Li H., Qian P., Liu X., Jiang Y., Zhang Y. Early childhood myoclonic epilepsy: An independent genetic generalized epilepsy with myoclonic seizures as the main seizure type. *Clin Neurophysiol.*2017; 128(9):1656-1663
- Yang Z., Li H., Xue J., Qian P., Liu X., Zhang Y. Myoclonic epilepsy in infancy with preceding or concurrent afebrile generalized tonic-clonic seizures in Chinese children. *Brain Dev* 2017; 39(10):828-835
- Zuberi S.M., O'Regan M.E. Developmental outcome in benign myoclonic epilepsy in infancy and reflex myoclonic epilepsy in infancy: a literature review and six new cases. *Epilepsy Res* 2006; 70 Suppl 1:S110-5