

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Épilepsie myoclonique du nourrisson

Mai 2019

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



Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Caractéristiques de la maladie	3
2. Diagnostic.....	3
3. Prise en charge	4
4. Rôle du médecin généraliste.....	4
5. Informations complémentaires et contacts utiles.....	5

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Caractéristiques de la maladie

L'épilepsie myoclonique du nourrisson est une épilepsie rare (probablement 0,2% des épilepsies diagnostiquées). Les garçons semblent être plus touchés que les filles (sex-ratio de 2/1).

Cette épilepsie est caractérisée par des crises myocloniques qui débutent entre l'âge de 6 mois et 2 ans. Les crises myocloniques impliquent généralement la tête, les yeux, les membres supérieurs et le diaphragme (vocalisation). Certains patients peuvent avoir eu des crises fébriles ce qui n'exclut pas le diagnostic. Chez certains patients, les crises myocloniques peuvent être déclenchées par des stimuli photiques, auditifs ou tactiles. Les enregistrements électroencéphalographiques (EEG) confirment que les myoclonies sont corticales et épileptiques, et montrent un rythme de fond et une structure de sommeil normaux avec des décharges de

pointes-ondes ou de polypointes-ondes généralisées au moment des myoclonies. On peut aussi retrouver ces anomalies EEG sans traduction clinique (de façon inter-ictale). L'association de crises myocloniques comme seul type de crise épileptique, l'âge de début et la normalité de l'examen neurologique et du développement permettent de suspecter le diagnostic.

Après avoir été contrôlés et libres de crises, 10 à 20% des patients présenteront une crise épileptique isolée ou débiteront une autre forme d'épilepsie. Des difficultés cognitives, comportementales ou motrices peuvent être observées chez une minorité de patients.

La cause de cette épilepsie n'est pas identifiée. Une prédisposition génétique, probablement polygénique, est suspectée comme pour la plupart des épilepsies généralisées idiopathiques.

2. Diagnostic

L'épilepsie myoclonique du nourrisson est souvent découverte à la suite d'observations de sursauts myocloniques épileptiques pendant la veille qui amènent à la consultation médicale.

Un tiers des patients peuvent également chuter suite à ces sursauts.

Ces sursauts sont le motif de consultation auprès du médecin généraliste, du pédiatre ou de tout autre professionnel de santé. La confirmation du diagnostic devra être faite par un neuropédiatre ayant réalisé une évaluation clinique et un EEG. Les patients présentent généralement des crises myocloniques débutant entre 6 mois et 2 ans.

Un certain nombre de diagnostics différentiels devront être évoqués en fonction du tableau électroclinique et certains nécessiteront des investigations paracliniques comme une IRM cérébrale, un examen ophtalmologique, un électrorétinogramme, une CGH array, un dosage enzymatique (lysosomal comprenant le dosage sanguin de l'activité tripeptidyl peptidase), des dosages de la glycémie et des lactate/pyruvate sanguin et dans le liquide céphalo-rachidien (LCR), ou des analyses géniques ciblées qui pourront être demandés en fonction des signes cliniques associés. Les examens paracliniques ont uniquement pour but d'éliminer tout diagnostic différentiel.

3. Prise en charge

Chez quelques patients, l'épilepsie myoclonique du nourrisson disparaît spontanément. Toutefois, un traitement précoce est conseillé car les myoclonies sont fréquentes et gênantes pour les enfants. De plus, un contrôle des myoclonies serait associé à une diminution du risque de présenter un trouble du développement. L'objectif de la prise en charge globale de l'épilepsie myoclonique du nourrisson est de contrôler toutes les crises épileptiques avec une balance bénéfices risques acceptable (peu ou pas d'effets secondaires liés aux antiépileptiques) et de limiter les conséquences sur la vie sociale et scolaire ainsi que sur celle de la famille. Il est habituel de maintenir un traitement pour une durée de 2 ans sans crise, mais des arrêts plus précoces sont parfois possibles.

Le traitement de première intention pour contrôler les crises de l'épilepsie myoclonique du nourrisson est le valproate de sodium quel que soit le sexe de l'enfant. Cette épilepsie conduit le plus souvent à un arrêt de traitement avant l'adolescence ce qui ne pose pas de restriction de prescription du valproate. En cas d'évolution de l'épilepsie myoclonique du nourrisson vers une autre forme d'épilepsie ou avec une persistance des crises épileptiques, un changement de traitement devra alors se discuter. Chez 60% des patients, les crises sont contrôlées et ne réapparaissent plus. Chez les patients pour lesquels la monothérapie par valproate ne parvient pas à contrôler les crises, une deuxième monothérapie est essayée, puis une bithérapie si nécessaire.

Les molécules suivantes ont été rapportées et peuvent donc être utilisées comme seconde monothérapie ou en combinaison avec le valproate :

- Le lévétiracétam
- L'éthosuximide
- Le lamotrigine
- Le clonazépam (pas en première intention car il s'agit d'une benzodiazépine)

Ces patients sont habituellement vus au moins tous les 3 mois la première année de suivi, puis tous les 6 mois.

L'épilepsie myoclonique du nourrisson ne doit pas entraîner de restriction ou de modification dans la vie quotidienne. Les règles éducatives de l'enfant doivent rester identiques.

L'absence de risque de crise convulsive.

4. Rôle du médecin généraliste

- Orienter l'enfant vers un neuropédiatre ou un service de neurologie pédiatrique pour confirmer le
- diagnostic
- Veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe multidisciplinaire connaissant les
- spécificités de l'épilepsie myoclonique du nourrisson selon les recommandations du PNDS
- Assurer la surveillance des comorbidités de la maladie ou l'apparition d'effets secondaires liés
- aux traitements en coordination avec les équipes référentes
- Assurer le suivi habituellement recommandé chez tous les patients (enfants ou adultes)

5. Informations complémentaires et contacts utiles

Il n'y a pas d'association de patients ou de parents de patients spécifique à ce syndrome.

Les associations de patients avec épilepsie peuvent cependant fournir des informations :

- **Epilepsie France** <http://www.epilepsie-france.fr/>
- **EFAPPE** <https://efappe.epilepsies.fr/>

Autres contacts utiles :

- **Orphanet** <https://www.orpha.net/>
- **Filière DéfiScience** : Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle <http://www.defiscience.fr/>
- Centre de référence des épilepsies rares de l'hôpital Robert-Debré (CRÉER) <http://epilepsie-robertdebre.aphp.fr/centre-de-reference-des-epilepsies-rares/>
- Cartographie des Centres de référence et de compétence des épilepsies rares https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics_Filiere.php?lng=FR