

Le syndrome de Dravet

*Epilepsie myoclonique sévère du nourrisson
EMSN*

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Dravet. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de Dravet ?

Le syndrome de Dravet est une épilepsie grave de l'enfant, d'origine génétique, qui débute avant l'âge d'un an par des crises convulsives (qui se manifestent par des secousses musculaires avec une perte de connaissance), souvent déclenchées par de la fièvre. Par la suite, les enfants ont des crises d'épilepsie de divers types. Ce syndrome entraîne un retard de développement généralement évident après l'âge de deux ans. Les enfants ont des difficultés de langage, une mauvaise coordination des mouvements et des troubles du comportement.

Le nom « syndrome de Dravet », du nom du médecin français Charlotte Dravet qui a décrit la maladie, a progressivement remplacé l'ancien terme « épilepsie myoclonique sévère du nourrisson » (EMSN).

● Combien de personnes sont atteintes de ce syndrome ?

La prévalence à la naissance de la maladie (à un instant donné, nombre de naissances d'enfants qui seront atteints) est estimée de 1 sur 20 000 à 1 sur 40 000 naissances, mais ce chiffre est probablement sous-estimé.

● Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout dans le monde ?

Ce syndrome se révèle dans les premiers mois de la vie (le plus souvent vers l'âge de 5 mois). Il touche deux fois plus de garçons que de filles. Il est présent partout dans le monde.

● A quoi est-il dû ?

Le syndrome de Dravet est d'origine génétique, dans près de huit cas sur dix : il est dû à l'altération (mutation) ou l'absence (délétion) du gène appelé *SCN1A*, localisé sur le chromosome 2. Ce gène contient le « code » qui donne les instructions pour fabriquer une

protéine, la « sous-unité alpha du canal sodium voltage-dépendant ». Les protéines ont des fonctions très variées : elles contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme. Le canal sodium voltage-dépendant est nécessaire au bon fonctionnement du cerveau : il contribue à la propagation de l'information d'une cellule nerveuse (neurone) à une autre (influx nerveux). Dans le syndrome de Dravet, le mauvais fonctionnement de ce canal ou son absence conduisent à des perturbations de la transmission de l'influx nerveux, à l'origine de l'épilepsie et du retard de développement.

Dans les cas où aucune anomalie n'est détectée dans le gène *SCN1A*, il est probable que d'autres gènes non encore identifiés soient en cause.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les principales manifestations du syndrome de Dravet sont les crises d'épilepsies. Quelques autres manifestations y sont associées.

Crises d'épilepsie

Les crises d'épilepsie sont variables d'un enfant à l'autre, de par leur nature, mais aussi de par leur sévérité, leur fréquence et leur durée. Tous les enfants n'ont pas tous les types de crises décrits ci-dessous. Certains n'auront que des crises tonico-cloniques et myocloniques (voir plus loin), d'autres auront beaucoup d'absences.

Les premières crises apparaissent généralement vers l'âge de 5-6 mois, souvent au moment d'un pic de fièvre. Elles se traduisent par une perte de connaissance et des secousses musculaires (convulsions) rapides, violentes, touchant tout le corps (crises généralisées) ou une moitié seulement (crises unilatérales). Ces crises sont dites *cloniques ou tonico-cloniques*. Elles surviennent toutes les 6 à 8 semaines environ. Elles peuvent être plus ou moins longues mais dans certains cas, elles se prolongent (plus de 30 minutes) ou se répètent avec des intervalles tellement courts qu'elles deviennent presque continues : il s'agit alors d'un « **état de mal épileptique** ». C'est la complication la plus grave de l'épilepsie car cet état de crise prolongée peut endommager le cerveau et entraîner des séquelles : pendant l'état de mal, l'enfant peut avoir du mal à respirer et le cerveau être mal oxygéné. De plus, les battements du cœur deviennent irréguliers et cela peut être dangereux. L'état de mal doit être traité en urgence (voir le chapitre « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

Entre un et quatre ans, les crises tonico-cloniques deviennent de plus en plus fréquentes. Les crises ne sont plus aussi souvent associées aux épisodes de fièvre et peuvent survenir à n'importe quel moment du jour et de la nuit. D'autres types de crises d'épilepsie apparaissent :

- Le second type de crises le plus couramment observé est le type « *myoclonique* ». Ces crises sont caractérisées par des secousses musculaires brutales, rythmées (myoclonies) sans perte de connaissance (l'enfant est tout à fait conscient de ce qui se passe). Elles ressemblent aux contractions musculaires provoquées par une décharge électrique ou par des sursauts. Les myoclonies surviennent par « salves », c'est-à-dire que plusieurs secousses se succèdent, souvent plusieurs fois par jour et sont plus ou moins fortes. Quand elles touchent les jambes, elles peuvent entraîner des chutes.

- D'autres crises épileptiques, appelées « *absences* », peuvent survenir. Ce sont des pertes de contact très brèves avec l'entourage, au cours desquelles l'enfant reste immobile, le regard dans le vague et ne répond plus. Le plus souvent, les absences ne durent pas plus de 15 secondes, mais elles peuvent se répéter de façon rapprochée. Après l'absence, l'enfant

reprend aussitôt son activité et ne garde aucun souvenir de l'épisode. Parfois, les absences durent plus longtemps (environ 1 minute), avec un début et une fin progressifs, et entraînent une chute de l'enfant. Des mouvements de secousses musculaires ou de raidissement du corps peuvent s'y associer. On parle alors d'*absences atypiques*.

- Des *crises partielles complexes* peuvent également apparaître. Il s'agit de crises au cours desquelles la conscience est perturbée : l'enfant semble « ahuri », confus. Le plus souvent, la crise s'accompagne de gestes bizarres, appelés automatismes, comme par exemple marmonner des mots incompréhensibles, mâchonner, se frotter les mains, arranger ses vêtements, se déplacer (automatisme de déambulation)... En général, la crise cesse après quelques minutes. Ensuite, l'enfant semble souvent fatigué et un peu perdu mais ne conserve aucun souvenir de ce qui s'est passé.

La fièvre est souvent un élément déclencheur important (crise fébrile). Mais il arrive que les crises soient déclenchées par des « flashes » de lumière qui s'allument et s'éteignent rapidement (intermittents) : on parle d'épilepsie photosensible. Ainsi, le soleil, la télévision ou même la fermeture et l'ouverture rapide des paupières peuvent provoquer une crise. Parfois, le fait d'entrer dans une pièce chaude ou dans un bain, voire dans l'eau de mer, peut suffire à déclencher une crise. Une crise peut aussi être provoquée par un effort physique ou une excitation.

Autres manifestations

Presque tous les enfants atteints du syndrome de Dravet ont, dans la toute petite enfance, un retard de développement et/ou des troubles de l'apprentissage qui s'intensifient avec le temps et évoluent vers un déficit intellectuel. La moitié d'entre eux présente un déficit « sévère ». Le langage est souvent très affecté : si beaucoup d'enfants réussissent à parler, il faut généralement « décoder » leurs paroles. A partir de l'âge de 4 ans environ, les « retards » de l'enfant se stabilisent.

Des troubles du comportement plus ou moins importants apparaissent : les enfants sont souvent très actifs, ils s'opposent, sont têtus. Ces troubles font l'objet d'une prise en charge spécifique (voir le chapitre « *Quelles sont les aides mises en oeuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* ») qui permet de diminuer leur retentissement dans les apprentissages et la vie quotidienne des malades et de leur familles (voir le chapitre « *Vivre avec* »). Des troubles du sommeil peuvent également apparaître.

Avec le temps, les mouvements des enfants manquent peu à peu de coordination, c'est-à-dire qu'ils sont désordonnés (ataxie). Cela gêne la marche (démarche instable, titubante) et occasionne des troubles dans l'exécution des mouvements fins (dessiner, s'habiller,...). Des troubles du regard peuvent être présents (difficultés à fixer ou poursuivre un objet, à explorer une scène visuelle), ils peuvent avoir une incidence sur la coordination oeil-main. Dans certains cas, les enfants peuvent même perdre ce qu'ils avaient acquis, comme la marche ou les quelques mots qu'ils connaissaient.

Par ailleurs, les enfants atteints du syndrome de Dravet sont plus fragiles que les autres, et ont plus de risque de développer des infections graves.

Certains enfants sont gênés par des douleurs dues à des déformations de la colonne vertébrale : ils peuvent avoir une déviation de la colonne en S (scoliose) ou avoir le dos courbé en avant (cyphose). Il arrive également que des enfants soient gênés par des pieds plats.

● Quelle est son évolution ?

Le syndrome de Dravet est une maladie sévère, les crises d'épilepsie étant très difficiles à arrêter par des médicaments.

Le développement des bébés dans la première année de vie est normal mais la répétition et l'intensification des crises à partir de la deuxième année entraîne un ralentissement de leur développement.

Les crises se poursuivent dans l'enfance, mais à une fréquence plus ou moins élevée. Généralement, bien que persistant à l'adolescence et à l'âge adulte, elles deviennent moins importantes à partir de l'adolescence.

Chez l'adolescent et l'adulte, les troubles du caractère et du comportement peuvent devenir le problème le plus difficile à gérer pour l'entourage et l'épilepsie peut passer au second plan. De même, les troubles du sommeil peuvent prendre plus d'importance avec le temps.

Globalement, le syndrome de Dravet est une maladie sévère qui entraîne un décès prématuré dans 15 % des cas environ. Les causes de décès sont la plupart du temps liées à un état de mal épileptique, à une infection ou à un accident dû à une crise (chute par exemple) voire à une mort subite.

● Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

Le syndrome de Dravet entraîne une situation de handicap qui nécessite la mise en oeuvre de protocoles de prises en charge particuliers du fait d'un déficit intellectuel associé à des troubles du comportement et d'une mauvaise coordination des mouvements.

Le déficit intellectuel est à l'origine de troubles de la concentration, de l'attention, ou de troubles de la mémoire d'importance variable (troubles cognitifs). Les enfants ont du mal à s'exprimer correctement et les troubles du comportement s'ajoutent et retentissent aussi sur leurs difficultés de communication. La conséquence de ces déficiences est un handicap qui touche la communication et l'autonomie (voir le chapitre « *Vivre avec* »), et qui peut être amélioré par une rééducation fonctionnelle et certaines aides techniques (voir le chapitre « *Quelles sont les autres modalités de prise en charge de cette maladie ?* »). Lorsqu'ils bénéficient d'un encadrement adapté, la plupart des enfants est capable de beaucoup de progrès, tant sur le plan physique, qu'intellectuel et social.

● Comment expliquer les manifestations ?

Le syndrome de Dravet est une forme d'épilepsie. Les épilepsies sont des maladies dues à un mauvais fonctionnement temporaire du cerveau, qui se manifeste surtout par des « crises », se répétant plus ou moins fréquemment. D'ailleurs, le terme « épilepsie » vient du grec et signifie « prendre par surprise, attaquer ».

Ces crises sont dues à une activité anormale des cellules nerveuses du cerveau (les neurones). De manière générale, les neurones communiquent entre eux et avec le reste du corps grâce à des signaux électriques contrôlés qui constituent les informations nerveuses (l'influx nerveux). Les crises d'épilepsie surviennent lorsqu'un groupe de neurones produit des signaux électriques non contrôlés et au même moment (ils sont synchrones), de façon soudaine et anormale, un peu comme un orage. Ces « décharges » électriques peuvent naître dans différentes zones du cerveau et se propager à l'ensemble du cerveau : l'information nerveuse est brouillée, provoquant par exemple des contractions anormales des muscles, ce

qui constitue les convulsions. Lorsque ce sont les muscles qui sont touchés, la manifestation peut être « spectaculaire » puisque tout le corps peut convulser.

Dans le syndrome de Dravet, ce sont le dysfonctionnement presque constant et les épisodes d'état de mal qui endommagent progressivement le cerveau et provoquent un retard de développement psychomoteur et un déficit intellectuel.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Dravet ?

Les crises fébriles (ou convulsions fébriles) sont un phénomène assez fréquent chez les nourrissons et le plus souvent bénin. Celles qui sont observées chez un nourrisson atteint du syndrome de Dravet sont particulières, ce qui permet souvent au médecin d'évoquer le diagnostic dès les toutes premières crises survenant au moment d'épisodes de fièvre : elles sont longues, ne touchent souvent qu'un seul côté (crise unilatérale), surviennent de façon précoce et à l'occasion d'une fièvre souvent modérée. De plus elles peuvent passer d'un côté à l'autre du corps (on parle de crises alternantes).

Plus tard, la survenue de crises sans fièvre ainsi que d'autres types de crises d'épilepsie ne vient que confirmer un diagnostic déjà fortement suspecté, voire établi. En notant précisément toutes les crises que l'enfant a au cours de la journée, en décrivant leur fréquence, leur durée et leurs conditions de survenue, les parents peuvent aider le médecin à confirmer le diagnostic, qui va s'appuyer sur la réalisation d'électroencéphalogrammes (voir ci-dessous).

Un test génétique peut être réalisé. Cet test s'effectue dans un laboratoire spécialisé. A partir d'une prise de sang réalisée chez l'enfant, le laboratoire recherche l'anomalie du gène *SCN1A*. Cependant, cette anomalie n'est présente que chez environ huit enfants sur dix et des anomalies de ce gène sont aussi responsables d'autres épilepsies. Le test génétique ne permet donc pas au médecin d'établir le diagnostic mais de le confirmer dans certains cas.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Des *électroencéphalogrammes* (EEG) sont réalisés. L'EEG n'est indiqué dans le cas d'une crise fébrile que si la crise se complique. C'est pourquoi elle est indiquée dans le syndrome de Dravet. L'EEG est l'enregistrement de l'activité électrique du cerveau qui est généralement perturbée en cas de crise d'épilepsie mais qui peut l'être aussi en dehors des crises. C'est un examen indolore qui se fait en plaçant des électrodes (capteurs électriques) sur le cuir chevelu du bébé. L'activité du cerveau est enregistré à l'état de veille et pendant le sommeil.

Au début de la maladie, l'EEG est souvent normal et c'est seulement vers l'âge de 18 mois, parfois plus tard, qu'il met en évidence des anomalies évocatrices de la maladie.

D'autres examens sont parfois réalisés pour rechercher une anomalie compliquant la maladie :

- Le *scanner* (tomodensitométrie ou TDM) et l'*IRM* (imagerie par résonance magnétique) du cerveau sont utilisés pour mettre en évidence des lésions qui peuvent être consécutives à des crises prolongées ou à une chute ayant entraîné un choc à la tête. Le scanner fonc-

tionne avec des rayons X comme les radiographies classiques, mais les informations sont traitées par ordinateur. Il permet de visualiser avec précision les organes. L'IRM permet également d'obtenir des images précises d'organes, en plaçant le malade dans un appareil produisant un champ magnétique. Ces deux examens sont indolores.

- La *radiographie* du dos permet, en cas de doute, de diagnostiquer une éventuelle courbure de la colonne vertébrale et d'évaluer son importance : déformation en S (scoliose) ou dos courbé (cyphose).

Il arrive que les médecins pratiquent des examens pour évaluer le fonctionnement du cœur : il peut s'agir d'un électrocardiogramme. L'électrocardiogramme consiste à enregistrer l'activité cardiaque à l'aide d'électrodes posées sur les poignets. Cet examen est réalisé très facilement, en quelques minutes, l'enfant étant en position allongée. Il permet notamment de savoir si le rythme du cœur est irrégulier. Parfois, il est nécessaire que l'enregistrement se fasse sur une longue période, 24 heures, dans ce cas, l'enfant a un système portatif (un Holter cardiaque) qui va permettre cet enregistrement en continu.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Au début, le syndrome de Dravet peut être confondu avec des convulsions fébriles pouvant survenir chez n'importe quel nourrisson en cas de fièvre. La distinction entre ces crises fébriles simples et les crises fébriles particulières du syndrome de Dravet, nécessitant un traitement continu, permet d'orienter le diagnostic.

Par la suite, le syndrome de Dravet peut être confondu avec d'autres syndromes épileptiques touchant les jeunes enfants, et notamment avec le syndrome de Lennox-Gastaut et le syndrome de Doose (aussi appelé épilepsie avec crises myoclonico-astatiques). Mais ces syndromes débutent plus tardivement que le syndrome de Dravet, après la première année. De plus, le type de crise et les anomalies repérées sur l'EEG permettent de les différencier.

● **Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ?**

Non, car on ne découvre la maladie qu'une fois déclarée, après la survenue des premières crises.

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission aux autres enfants et aux membres de la famille ?**

Dans environ huit cas sur dix, le syndrome de Dravet est dû à une anomalie du gène *SCN1A*. Bien qu'il s'agisse d'une maladie génétique, dans la grande majorité des cas, le syndrome de Dravet n'est pas transmis par les parents : l'apparition de la mutation du gène *SCN1A* chez l'enfant est un « accident » survenu par hasard (on parle de mutation *de novo*). Il n'y a alors pas de risque particulier pour un autre enfant à naître.

Dans de rares cas, la mutation est retrouvée chez l'un des parents, même s'il n'a jamais eu de crises épileptiques. Dans ce cas, le couple peut avoir plusieurs enfants épileptiques. Il est donc conseillé aux parents d'un enfant atteint du syndrome de Dravet, de consulter dans un service de génétique médicale afin de bénéficier d'une appréciation du risque de transmission du syndrome à d'autres enfants (et d'un éventuel diagnostic prénatal qui ne

serait possible que si la mutation a été précisément identifiée au préalable chez l'enfant atteint), pour eux mêmes et pour d'autres membres de la famille (consultation de conseil génétique).

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels bénéfices en attendre ?

Il n'est pas possible de guérir le syndrome de Dravet. Il n'est notamment pas possible de faire disparaître complètement les crises (on dit que l'épilepsie est « résistante » ou « pharmaco-résistante »), de diminuer le risque de mort subite et de limiter les effets de la maladie sur le développement intellectuel. Mais il est possible d'en réduire la sévérité, en particulier de réduire le risque d'apparition de l'état de mal épileptique qui contribue à l'aggravation de la maladie.

La plupart du temps, de nombreux traitements sont essayés avec plus ou moins de succès. Ils entraînent parfois des effets indésirables importants (*voir plus loin*).

Le valproate associé à des médicaments de la famille des benzodiazépines (des tranquillisants comme le clobazam et le lorazépam) semble être le médicament antiépileptique le plus efficace sur le syndrome de Dravet.

L'association du valproate avec le topiramate peut également être efficace, mais le topiramate ne peut être utilisé qu'à partir de l'âge de deux ans.

Enfin, la prescription du stiripentol, en association avec le valproate ou le clobazam, est autorisée depuis janvier 2007. Cette association, prescrite de façon aussi précoce que possible, est actuellement la plus efficace pour limiter la survenue des états de mal épileptiques qui contribuent largement à la progression de la maladie. Le stripentol est particulièrement bénéfique sur l'évolution de la maladie chez l'enfant. Le rôle du levetiracetam, un autre anti-épileptique, doit être précisé.

Certains médicaments antiépileptiques, utilisés pour d'autres formes d'épilepsie, doivent être absolument évités car ils peuvent aggraver les crises. C'est le cas par exemple de la carbamazépine, de la lamotrigine et du vigabatrin.

Etat de mal épileptique

La crise prolongée (plus de 30 minutes) aboutissant à un état de mal épileptique est une situation d'urgence :

- Souvent, les parents ont reçu du médecin qui suit l'enfant des recommandations sur les médicaments à administrer en cas d'état de mal épileptique avant d'appeler les secours. Il s'agit le plus souvent de diazépam (forme injectable conditionnée en ampoules) que les parents administrent par voie rectale à l'aide d'une seringue sans aiguille. Cela suffit souvent à faire cesser les crises.
- Dans le cas contraire, il faut appeler le SAMU (n° de téléphone : 15) et faire hospitaliser l'enfant. L'enfant est alors pris en charge en urgence par une équipe médicale afin que du clonazépam soit administré par voie veineuse.

Traitement des déformations du squelette

En cas de mauvaise posture du dos (scoliose et/ou cyphose), la kinésithérapie ou, dans

certains cas, le port d'un corset peuvent être utiles pour éviter que la déformation ne s'accroisse.

Si les enfants ont les pieds plats, des exercices peuvent permettre de corriger leur voûte plantaire. Parfois, après l'âge de 10 ans, des semelles spéciales faites sur mesure sont également utiles.

Traitement des troubles du sommeil

Le choix du traitement le plus approprié et des doses dépend de l'âge (enfant, adolescent, adulte) et des autres médicaments pris (il est par exemple fréquent que le médecin réduise les doses si du stiripentol est déjà prescrit). La mélatonine, qui est une substance normalement fabriquée par le cerveau et qui a un rôle important pour l'apparition du sommeil, est souvent proposée. Elle est bien tolérée mais son efficacité sur les problèmes de sommeil est variable. Ce médicament se prend par la bouche le soir au coucher.

● Quels sont les risques du traitement ?

Le valproate a généralement peu d'effets indésirables, mais il peut entraîner des nausées et des vomissements, une perte de l'appétit et, à forte dose, des tremblements. Chez le grand enfant et plus tard, il peut entraîner une prise de poids. Dans de très rares cas, et ce quel que soit l'âge, le foie tolère mal ce médicament, ce qui se traduit par des vomissements répétés, une somnolence et une augmentation de la fréquence des crises. Un dosage des transaminases et des facteurs de la coagulation dans le sang est alors effectué : ce sont des substances fabriquées par le foie et un changement important de leur quantité dans le sang reflète une lésion du foie.

Les benzodiazépines entraînent assez fréquemment une somnolence et des vertiges, ainsi que fréquemment des pertes de mémoire. Paradoxalement, chez l'enfant, elles peuvent être à l'origine d'une excitation : l'enfant est excité avant d'aller se coucher, parfois anxieux, il peut avoir des insomnies, des cauchemars et le nombre de crises peut augmenter (excitation paradoxale).

Le topiramate est généralement bien toléré mais il peut être responsable d'une perte d'appétit plus ou moins prolongée et de troubles du langage. Plus rarement, il peut entraîner une agitation ou au contraire un abattement.

Quant au stiripentol, ses principaux effets indésirables sont une perte d'appétit, une fatigue et une baisse d'énergie (apathie) dues à son association à d'autres médicaments. Les doses de ces médicaments doivent alors être réduites. En effet, le stiripentol augmente la quantité dans le sang de très nombreux médicaments prescrits par la bouche ou injectés. Les parents doivent donc toujours signaler au médecin que l'enfant prend du stiripentol, lors de toute prescription de médicaments, ou avant une anesthésie.

Malgré les effets indésirables qui peuvent survenir avec ces médicaments, il est important de noter que le choix d'un traitement repose sur une évaluation précise des besoins de l'enfant. Le médecin détermine précisément les doses à administrer afin de permettre d'améliorer l'état du malade, sans qu'il ne subisse pour autant trop d'effets indésirables. La prescription de tels médicaments s'accompagne nécessairement d'un suivi attentif avec des examens réguliers permettant de vérifier qu'ils sont bien tolérés par l'enfant.

Il est donc nécessaire de suivre les recommandations établies avec son médecin et de prendre contact au moindre signe d'intolérance (vomissements, somnolence, instabilité, tremblements, accentuation des crises...). Un traitement ne doit jamais être arrêté subite-

ment sans avis préalable du spécialiste épiléptologue.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Le traitement est très contraignant, les médicaments devant souvent être pris plusieurs fois par jour. De plus, sa mise au point est souvent laborieuse, avec de nombreux essais, des changements fréquents de combinaisons de médicaments, ayant à chaque fois des effets indésirables plus ou moins gênants. Cependant, avec l'arrivée de nouveaux médicaments et une meilleure prise en charge (diagnostic de la maladie réalisé de plus en plus tôt et meilleure connaissance des anti-épileptiques adaptés ou à éviter), les traitements semblent de plus en plus efficaces.

● **Quelles sont les autres options thérapeutiques ?**

Chez beaucoup d'enfants, les médicaments antiépileptiques ne sont pas suffisamment efficaces. D'autres méthodes peuvent alors être envisagées, comme le régime cétogène : il s'agit d'un régime très strict destiné à enrichir le sang en certaines substances qui ont une action antiépileptique (les corps cétoniques). C'est un régime très riche en graisses et pauvre en sucres.

Le régime cétogène doit être mis en place à l'hôpital et il faut parfois attendre plusieurs semaines avant de savoir s'il est efficace. Il doit être effectué sous surveillance médicale (contrôle du poids, de la taille, prises de sang, contrôle des urines car les corps cétoniques se retrouvent dans les urines). La mise en place de ce régime peut également se faire à domicile (en ambulatoire), toujours sous surveillance médicale.

● **Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?**

Le syndrome de Dravet entraîne des difficultés de développement de l'enfant, au niveau intellectuel mais également physique, notamment pour marcher, avoir de l'équilibre, vocaliser (prononcer quelques syllabes). Une prise en charge spécialisée, pluridisciplinaire et un projet éducatif, les plus précoces possibles, doivent donc être mis en place pour encourager l'éveil des enfants. Ceux-ci ont en effet besoin d'être stimulés sur tous les plans (moteur, visuel, de la communication, etc.) pour développer leurs capacités motrices (contrôle des mouvements) et intellectuelles au maximum. Le projet éducatif doit tenir compte de la fatigabilité liée à l'épilepsie et à l'importante dépense d'énergie pour l'enfant, afin de maintenir son attention et sa concentration. Dans tous les cas, il est nécessaire qu'un bilan neuro-psychologique global soit effectué pour évaluer précisément le développement de l'enfant et ses capacités intellectuelles et élaborer ainsi une prise en charge adaptée.

Kinésithérapie – Psychomotricité - Ergothérapie

Des exercices de kinésithérapie et de rééducation psychomotrice, mis en place par des professionnels mais aussi effectués à la maison avec les parents, sont essentiels pour aider l'enfant à se muscler, à acquérir de l'équilibre, à apprendre à marcher, à manger tout seul... Souvent, l'enfant devra poursuivre ces exercices à l'adolescence et à l'âge adulte pour entretenir les acquis.

De nombreuses méthodes peuvent être adoptées, consistant en une stimulation quotidienne de l'enfant par des gestes simples et répétitifs.

L'ergothérapie entraîne l'enfant à pratiquer des activités manuelles (exercices avec des crayons, des pinces, des ustensiles de cuisine, etc.) et de ce fait, le stimule pour réaliser des activités courantes. Elle permet ainsi de développer son indépendance et son interaction avec l'environnement quotidien et familial.

D'autres méthodes de stimulation peuvent être bénéfiques, comme par exemple les exercices à la piscine.

Orthophonie

La communication et les relations avec l'entourage peuvent être améliorées par des séances d'orthophonie qui stimulent également l'ouïe, la vue et le toucher.

En fonction de la sévérité du handicap résultant du syndrome de Dravet, les progrès peuvent être plus ou moins importants d'un enfant à l'autre. Il est impossible de savoir à l'avance quels progrès l'enfant pourra réaliser. Toutefois, la mise en place d'un mode de communication non verbale (par des gestes par exemple) peut s'avérer utile pour compléter ou compenser les troubles de la communication.

Orthopsie

En cas de troubles des mouvements des yeux (oculomotricité), un bilan orthoptique permet de les identifier précisément afin d'envisager les stratégies et adaptations nécessaires.

● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

La période précédant le diagnostic est très difficile pour les parents, puisque l'enfant est victime de crises impressionnantes pour lesquelles les explications données par les médecins restent souvent imprécises ou insuffisantes tant que le diagnostic n'a pas pu être posé.

L'annonce du diagnostic de syndrome de Dravet est également un moment douloureux où l'on ressent un profond isolement. Par ailleurs, c'est une maladie dont on peut difficilement prévoir l'évolution, ce qui est un point d'interrogation très pénible pour les parents. Ceux-ci « guettent » les signes de difficultés psychomotrices annoncées par les médecins et vivent dans l'angoisse que des crises imprévisibles surviennent ou que les symptômes s'aggravent. La lourdeur du traitement et des soins, et l'incertitude quant à l'avenir de l'enfant bouleversent la vie de famille, de couple et modifient les projets. L'aide d'un psychologue peut être nécessaire pour favoriser la communication entre tous et aider à accepter les moments de découragement et de fatigue liés à l'inquiétude et au manque de repos des parents.

La maladie d'un enfant peut être également très perturbatrice pour ses frères et sœurs qui ressentent souvent un mélange de jalousie (les parents pouvant être plus attentifs à leur enfant malade) et de culpabilité (crainte de ne pas faire ce qu'il faut) : un psychologue pourra aider les parents et les enfants à rechercher le meilleur équilibre familial et affectif. Par ailleurs, les frères et sœurs devenus jeunes adultes ont souvent des craintes (qu'ils n'osent pas toujours exprimer) pour leur propre descendance. Ils pourront chercher des réponses à leurs questions et leurs inquiétudes auprès de leur médecin, voire d'un médecin généticien.

● **Que peut-on faire soi-même pour soigner son enfant ?**

Il est recommandé, dans la mesure du possible, d'éviter d'exposer l'enfant aux différentes situations qui déclenchent les crises d'épilepsie. Ces situations varient d'un enfant à l'autre, mais il s'agit souvent de la chaleur (bain chaud) ou des changements brusques de

température.

Les parents doivent demander l'avis du médecin spécialiste pour les vaccins qui peuvent être administrés et les précautions à prendre après la vaccination.

En cas de fièvre, il est recommandé de consulter rapidement son médecin pour traiter l'infection et faire baisser la température, car la fièvre peut déclencher des crises.

Les émotions fortes, la fatigue, certaines sources lumineuses (télévision, ordinateur), certains changements (dormir hors de chez soi...) sont autant de situations pouvant favoriser la survenue de crises. Les parents peuvent parfois prévoir les crises. L'administration de diazépam rectal peut alors permettre de prévenir la survenue ou diminuer la sévérité de la crise.

Pour limiter les troubles du sommeil, il peut être très bénéfique d'instaurer, dès la petite enfance, une éducation particulière par rapport au rythme jour/nuit : coucher à heure régulière, sieste limitée selon l'âge de l'enfant. Néanmoins, les troubles du sommeil sont aussi la conséquence de l'épilepsie (fatigue liée à la répétition des crises), et il est recommandé d'adapter les temps de repos et le rythme des activités de l'enfant à son état de santé.

Enfin, les enfants sujets à des myoclonies et à d'autres types de crises font souvent des chutes. Dans certains cas, quand l'enfant peut se blesser, porter un casque peut être utile. Il ne faut pas non plus laisser l'enfant seul dans des situations qui peuvent le mettre en danger, comme dans le bain.

● Comment faire suivre son enfant ?

La prise en charge de l'enfant souffrant d'un syndrome de Dravet se fait par un neuropédiatre dans un service spécialisé en épilepsie dont les coordonnées se trouvent sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr). La collaboration avec le médecin traitant est importante.

La fréquence des examens et des consultations est déterminée par l'équipe médicale.

● Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

Le diagnostic de syndrome de Dravet et le traitement en cours doivent être signalés à l'équipe soignante, notamment pour éviter les associations de médicaments inappropriées. La prise de stiripentol doit notamment être signalée, car dans ce cas, beaucoup d'autres médicaments doivent être utilisés avec précaution, voire pas du tout.

● Peut-on prévenir cette maladie ?

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie.

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale et professionnelle ?

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne sont généralement très lourdes. Le syndrome de Dravet est une maladie grave, potentiellement mortelle qui touche des enfants jeunes qui ne peuvent pas exprimer clairement ce qu'ils ressentent. L'organisation de

la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés.

Les parents sont soumis à un stress important, tant avant l'annonce du diagnostic qu'après, puisque le pronostic concernant le développement de l'enfant est variable et souvent défavorable.

Au quotidien, les horaires de prise de médicaments, le caractère inattendu des crises, les consultations médicales remettent parfois en question des projets de sorties ou d'activités, ce qui peut être difficile à accepter pour les autres membres de la famille.

La surveillance et les soins continus dont doivent bénéficier les enfants malades ont aussi des répercussions sur la vie professionnelle des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel...). La maladie a donc un impact direct sur le niveau de vie des foyers (consultations médicales, rééducation, hospitalisations, garde des enfants...).

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie sociale et scolaire de l'enfant ?**

Le handicap du syndrome de Dravet

Il existe souvent des troubles du sommeil et du comportement qui sont épuisants et difficiles à gérer pour les parents. Les enfants sont parfois extrêmement actifs, ont du mal à contrôler leur énergie. Au contraire, certains peuvent être « grognons », très fatigués et peu actifs, soit à cause de la maladie, soit à cause des médicaments.

Quant à la prise en charge de l'enfant en crèche ou à l'école, tout dépend de ses capacités physiques et de son développement. Lorsqu'ils sont très jeunes, certains peuvent aller quelques heures par jour à l'école, ou une ou deux matinées par semaine. Cela permet d'assurer leur épanouissement social tout en ménageant du temps pour les séances de kinésithérapie, d'orthophonie ou de psychomotricité, le plus souvent dans le cadre du Centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP, centres qui reçoivent des enfants âgés de 0 à 6 ans ayant un déficit psychomoteur ou qui sont susceptibles d'en avoir un). Lorsque les enfants grandissent, la scolarisation en établissement classique est rarement possible, du fait des difficultés trop importantes au niveau du langage, du développement et du comportement.

Quel que soit l'âge de l'enfant, et à la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un Projet d'accueil individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions. Compte-tenu des besoins de l'enfant, certains aménagements sont nécessaires (adapter les horaires,...). L'enfant peut être dispensé de certaines activités en fonction des avis du médecin scolaire et de l'enfant lui-même. Pour les sorties scolaires, il peut être nécessaire de demander des moyens, matériels et humains, supplémentaires.

Pour les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison Départementale des personnes handicapées (MDPH, voir « *Les prestations sociales en France* »), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Un accueil au sein d'une classe d'inclusion scolaire pour les élèves handicapés (CLIS) en effectif réduit et avec un enseignement aménagé peut selon les cas, être possible. Une demande de prise en charge dans un établissement spécialisé (IME par exemple) peut être déposée. Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (pendant les crises notamment) sont alors définies par la MDPH. Procédant du « devoir d'assistance à personne en péril », un

protocole intégré au PPS peut prévoir l'administration par voie rectale de diazépam par l'enseignant ou l'assistant de vie scolaire (AVS).

Dans tous les cas, quelle que soit la sévérité des crises et du handicap, une prise en charge précoce avec un programme de rééducation psychomotrice adaptée permettent de limiter les déficits des enfants atteints du syndrome de Dravet et de leur assurer le meilleur épanouissement personnel possible.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Les recherches menées sur cette maladie et sur l'épilepsie en général ont pour objectif premier de mieux comprendre le fonctionnement du cerveau afin de trouver de nouveaux traitements. Plusieurs molécules et associations de médicaments sont en cours d'évaluation.

Un autre axe de la recherche porte sur le développement de méthodes de rééducation plus performantes qui permettent d'exploiter au mieux le potentiel moteur et intellectuel des enfants handicapés.

Des recherches sont en cours pour rechercher les gènes autres que le gène *SCN1A* impliqués dans le syndrome de Dravet.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes d'une épilepsie grave comme le syndrome de Dravet bénéficient d'une prise en charge à 100 % (exonération du ticket modérateur) par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soin, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Un renouvellement doit être demandé par le médecin traitant au terme de cette durée.

Certains frais (de déplacement pour les séances de kinésithérapie ou autres, de l'accueil en centre spécialisé, etc.) restent souvent à la charge des familles.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci, avec l'aide d'une équipe pluridisciplinaire, est chargée d'évaluer les besoins de la personne par rapport au handicap qu'elle connaît et de proposer un « plan personnalisé de compensation du handicap » tenant compte des souhaits de la personne (ou de son représentant légal) pour son projet de vie. La MDPH centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations - aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ... - demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, ...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Par exemple, une Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé (A.E.E.H.) et éventuellement à un complément de l'A.E.E.H., si le handicap entraîne des dépenses très coûteuses ou l'aide d'une personne, peuvent être allouées.

Les parents d'enfants scolarisés atteints du syndrome de Dravet, peuvent solliciter un Projet personnalisé de scolarisation (PPS), un accueil au sein d'une classe d'inclusion scolaire pour les élèves handicapés (CLIS), ou une demande de prise en charge dans un établissement spécialisé (IME par exemple) (voir la rubrique « *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?* »).

Une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte de priorité pour personne handicapée (anciennement appelée carte « station debout pénible ») et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenus en fonction de l'état de santé de la personne.

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Docteur Isabelle An, Professeur Olivier Dulac

Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville -
Hôpital Necker, Paris

Professeur Michel Baulac

Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville -
Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Mme Dominique Mathon

Centre national de ressources pour le handicap rare La pépinière Loos



Association Française des Conseillers en Génétique



Agir, Informer, Sensibiliser le Public pour Améliorer la Connaissance des Epilepsies



AISEPAC
Centre National de Ressources et d'Informations, de Conseils Epileptologiques et de Recherches Interdisciplinaires

Epilepsie France



Fondation Française pour la Recherche sur l'Épilepsie

