



Les épilepsies chez le patient DI

Catherine Allaire
Journées CRDI 2019

Les épilepsies

- Définition:
 - Répétition de crises sur un mode chronique
- Situations très hétérogènes:
 - Épilepsies liées à l'âge
 - Encéphalopathies épileptiques
 - Épilepsies lésionnelles
- Classées par syndrome

Mécanisme des crises

- Une crise correspond à une décharge électrique excessive au niveau d'un groupe de neurones ou de l'ensemble des neurones du cortex

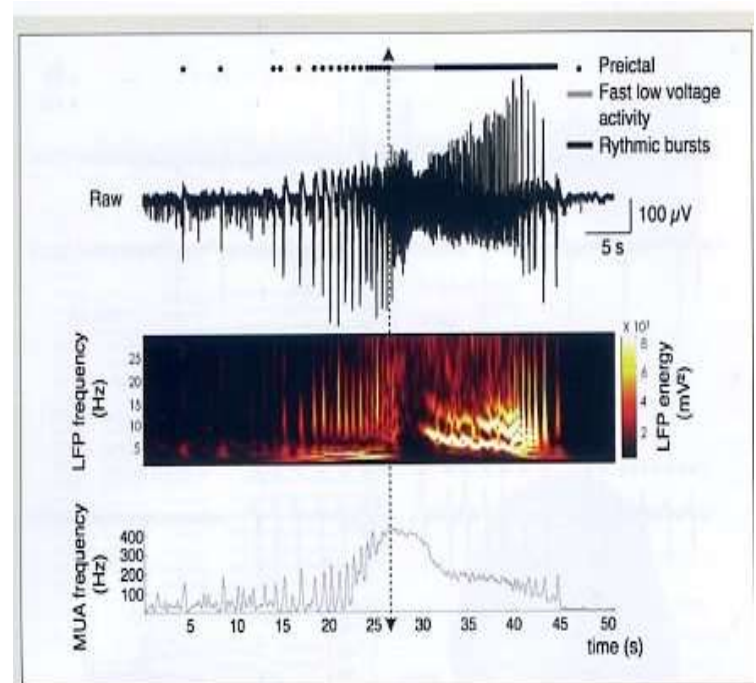


Figure 1 – Crises induites *in vitro* dans le subiculum humain épileptogène. Enregistrement extracellulaire montrant un événement ictal composé d'une activité rapide de bas voltage suivie d'oscillations rythmiques. La crise est précédée par la récurrence de décharges interictales. Tracé extracellulaire non filtré (haut), représentation en temps-fréquence des potentiels de champ (milieu), potentiels d'action (bas).



Vécu des crises difficile

- Concerne le patient, l'entourage, les institutions
- Représentations pouvant être erronées
- Peur +++ des complications
- Restrictions parfois importantes

Chez le DI

- Étude ORSB menée en 2007 auprès des EMS adulte et enfant du 22 et 35
 - 18% de patients épileptiques
 - dont près d'1/4 non contrôlé
- Plus le handicap est sévère et plus l'épilepsie est fréquente
 - 50 à 70 % chez le PP

Épilepsies en ESMS

réseau Neuro-Bretagne 2007 ORSB, financement ARS	association EPI, Rhône 2007 financement conseil général
méthode: questionnaire 173 EMS 22-35 Taux de réponse: 53 %	méthode: questionnaire 235 EMS 69 Taux de réponse: 31 %
1011 épileptiques: 18 % (5980 patients étudiés)	723 épileptiques: 23 % (3253 patients étudiés)
Épilepsie active: 22%	Épilepsie active: 30%
Etabl polyhandicap enfants: 44% avec épil	MAS: 58 % avec épil FAM: 39 % avec épil

Selon l'étiologie:

- Trisomie 21 (5 à 10 %), X Fra (10 à 15 %), syndrome de Rett (60 à 70 %), Sclérose tubéreuse de Bourneville (Plus de 80 %)...
- IMC, trauma crânien: 10/15 %
- Risque de pharmacorésistance:
 - Plus important pour certaines épilepsies génétiques, trisomie 21, STB

La pharmacorésistance précoce nuit au dvp

- Le développement synaptique est très important les 2 premières années de vie et régresse après 8 ans
 - Parallélisme avec l'hyperexcitabilité du cerveau immature
- Et inversement, les crises altèrent la mise en place des réseaux neuronaux
 - d'où la gravité des épilepsies du jeune enfant sur le développement

Les encéphalopathies épileptiques précoces

- Retard de développement souvent préalable
- Épilepsies pharmacorésistantes
- Épilepsies de présentation diverse
- Des spécificités émergent:
 - Regroupements syndromiques
 - Traitements spécifiques?

Lionel, 22 ans

- Début à 9 mois
- Encéphalopathie avec hypotonie
- Mise en évidence d'une délétion chr X
 - avec atteinte du gène CDKL5
- Évolution vers pharmaco-résistance
 - Crises quotidiennes
- Prise en charge EEAP APF Chartres:
 - Réflexion d'équipe
 - Formation des parents aux protocoles
- Aucune hospitalisation pour crises



Les encéphalopathies épileptiques

Un concept élargi

- Syndrome électro-clinique associé à une forte probabilité qu'une encéphalopathie débute ou s'aggrave après le début des crises épileptique
- Souvent en lien avec une pharmaco-résistance
- Plus il est précoce, plus il est délétère

Fabien, né en 1988

- Enfant avec un dvp normal
- À 3 ans débute une épilepsie partielle très active, avec crises quotidiennes
- Nombreux ttt essayés
- À 4 ans, libre de crises avec un ttt par Sabril
- Déficience légère ; rares récurrences

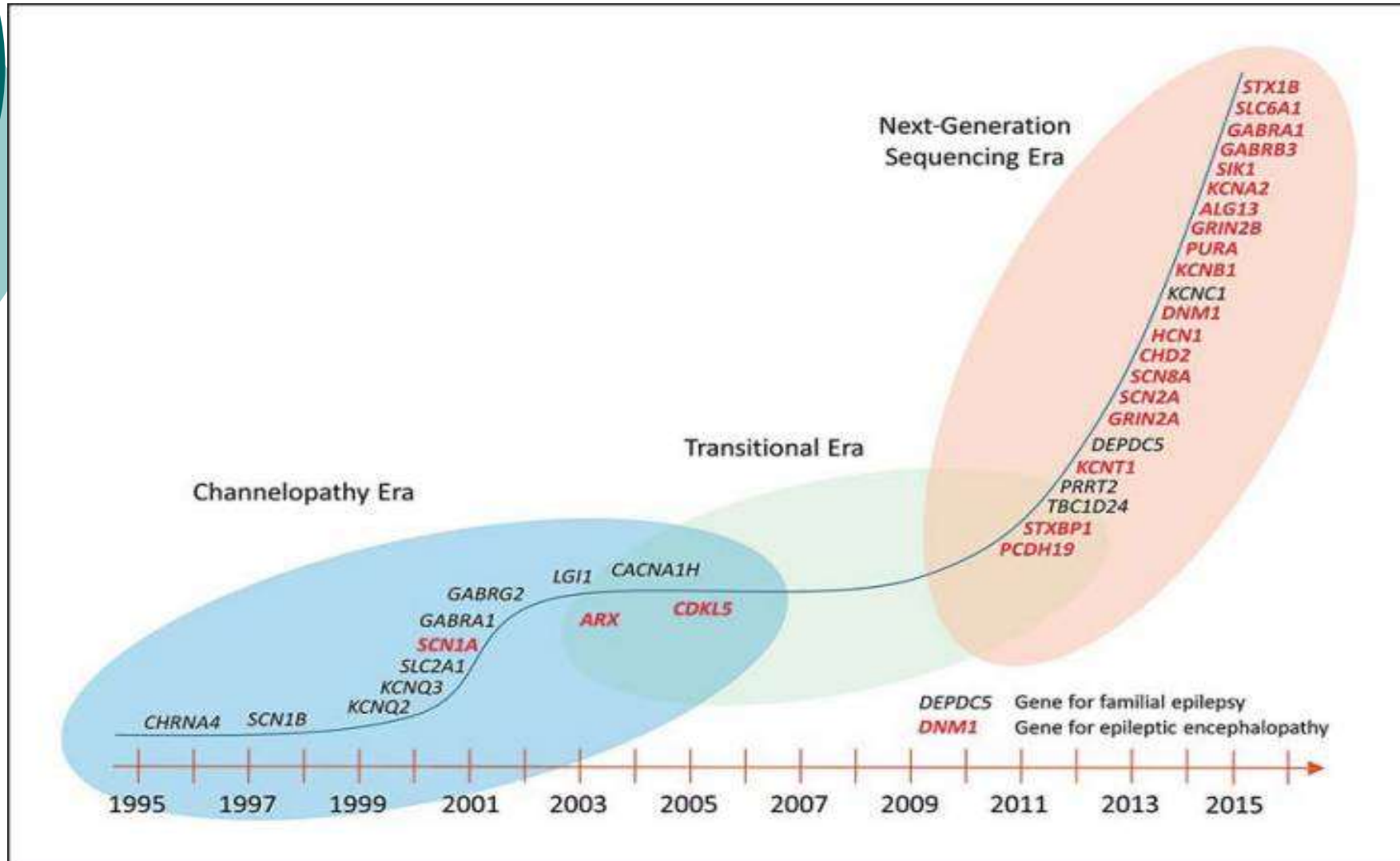
Différents types de handicap = DI

- Déficience intellectuelle
 - Plus ou moins isolée
- Autisme/TED/TSA
 - Avec difficultés cognitives
- IMC:
 - avec troubles associés (IMOC)
- Polyhandicap:
 - Déficience profonde

Etiologie des épilepsies lésionnelles

- Malformations:
 - dysplasies++, troubles de migration
- Causes vasculaires:
 - anoxies perinatales
- Infections du système nerveux
 - encéphalites
- Traumatismes crâniens
- Origine génétique:
 - maladie de Bourneville, syndrome d'Angelman, de Rett..

L'explosion des déterminations génétiques



Les syndromes épileptiques

- Encéphalopathies épileptiques précoces
- Syndrome de West
- Syndrome de Dravet
- Encéphalopathies myocloniques
- Syndrome de Lennox-Gastaut
- Épilepsies multifocales
- POCS

Peu de corrélations entre DI et type d'épilepsie

- Syndrome de Lennox
 - Plusieurs étiologies
- Syndrome de Dravet
 - Crises sensibles à la fièvre
- Lésions anoxiques:
 - Plusieurs types d'épilepsie
 - Pas d'épilepsie
- Maladies génétiques rares:
 - Phénotypes variables

Mélanie, 24 ans

- Enfant avec DI modérée
 - prise en charge en IME
- Début d'une épilepsie d'emblée sévère = syndrome de Lennox
 - Traumatismes liés à des chutes
 - Régression psychomotrice
- Nouvel avis génétique:
 - Syndrome de Rett

Crises généralisées:

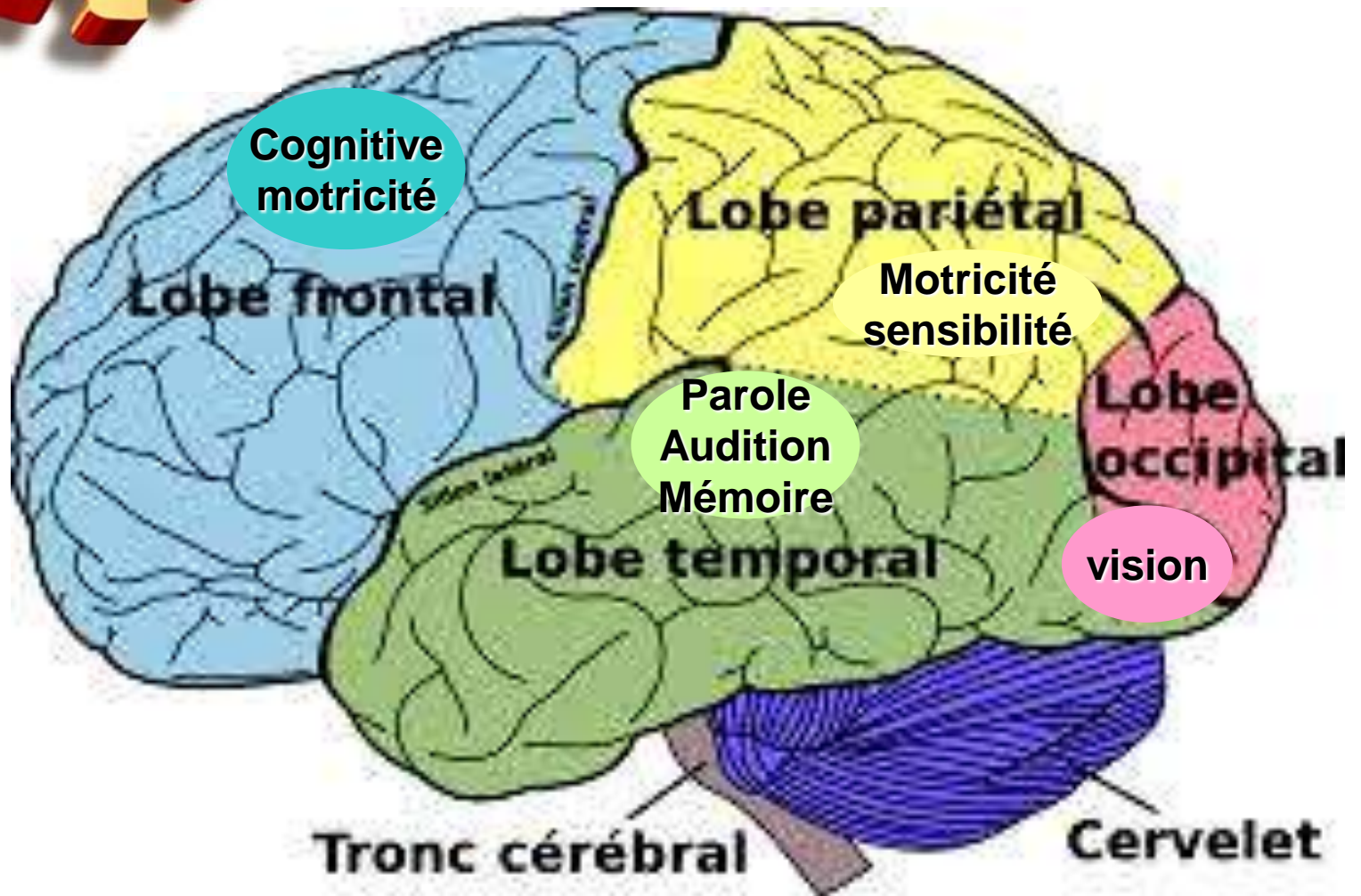
la décharge intéresse l'ensemble du cortex

- crise « grand mal », avec 4 phases:
 - chute, phase tonique, clonique, stertoreuse
- crise atonique, tonique ou clonique simple
- absence
 - typique
 - atypique
- myoclonie
- spasmes

Crises partielles

la décharge débute dans un secteur limité du cortex= zone épileptogène

- début par une « aura »
- puis enchaînement de séquences de symptômes à reconnaître:
 - très variés: moteurs, sensoriels, végétatifs, psychiques
 - selon la propagation de la décharge
- la conscience peut être altérée
- après la crise, le patient peut avoir des signes « post-critiques »
- séquences « stéréotypées »



Cognitive
motricité

Lobe frontal

Lobe pariétal

Motricité
sensibilité

Parole
Audition
Mémoire

Lobe temporal

Lobe
occipital

vision

Tronc cérébral

Cervelet

Les crises ont un impact variable

- Moins si:

- Le patient les sent venir
- Pas de chute
- Pas de perturbations post-critique
- Pas de symptômes « dérangentant »

Les crises chez le patient DI

- Pas de pattern spécifique
 - tous types d'épilepsies partielles
 - plus de crises généralisées TC, toniques, myocloniques
 - plusieurs types de crises
- À distinguer des manifestations comportementales fréquentes
 - mouvements anormaux, stéréotypies, hyperventilation, épisodes de cyanose, pleurs
 - connaissance des phénotypes comportementaux

Les reconnaître est plus difficile

- Description des crises plus difficile
 - s'intègre dans un handicap pré-existant
- De nombreux symptômes ne sont pas exprimés
 - en raison des difficultés cognitives
- Collaboration avec les équipes et la famille
 - cahier de transmission
 - dialogue interprofessionnel
 - films familiaux ou institutionnels
- Video-EEG:
 - sous-utilisée

Intérêt de l'EEG

- Examen essentiel pour le diagnostic syndromique et la surveillance
- Progrès dans le confort de l'examen
- Stimuli habituels: HPN, SLI, sommeil
- Dvp de la video-EEG



Complications des épilepsies

- État de mal: enfant et certains syndromes
 - crises se répétant ou se prolongeant et entraînant des troubles de conscience
- Syndromes épileptiques péjoratifs sur le dvp
 - spasmes, POCS, syndrome de Lennox
- Conséquences des chutes
 - traumatismes, accidents, brûlures
- Décès
 - morts subites
 - noyades..



Troubles du comportement

- Les crises:
 - Phase post-critique
- Les médicaments:
 - Keppra, Epitomax, Zonegran, Fycompa
- Les troubles psychologiques
 - Anxiété, dépression
- Les réactions de l'environnement

En cas de comportement problème

- Nombreux facteurs intriqués
 - Troubles des interactions
 - Problèmes familiaux
 - Difficultés institutionnelles
 - Maladie intercurrente, douleur
 - ...et l'épilepsie
- Approche multidisciplinaire
 - Sans a priori

Cédric, 22 ans

- Vient d'arriver en foyer adulte:
 - Réactivation de l'épilepsie
 - Hétéroagressivité
 - Refus multiples
- Facteurs de décompensation:
 - Anxiété parentale
 - Réticences de l'institution
 - Changement de ttt récent

Prise en charge du patient DI

- Tout est plus compliqué:
 - Examens, communication, dossiers
- Suivi plus irrégulier:
 - Surtout en secteur adulte
- Pas de référentiels:
 - Apport des nouveaux ttt
 - Bénéfice des changements?

Les traitements:

- Médicaments:
 - Monothérapie: peu d'effets indésirables
 - Pharmacorésistance: 3-4 médicaments
- Les écueils:
 - Posologies importante de BZD
 - Les ttt anciens de Gardenal
 - Les aggravations iatrogènes
 - Les effets secondaires insidieux

Aggravation de l'épilepsie

Quelques pièges

- Patient déficient
 - CNEP
 - Troubles dépressifs
- Effets des ttt
 - Encéphalopathies toxiques
- Polyhandicap:
 - Douleur
 - Mauvaise prise médicamenteuse
 - Troubles du sommeil

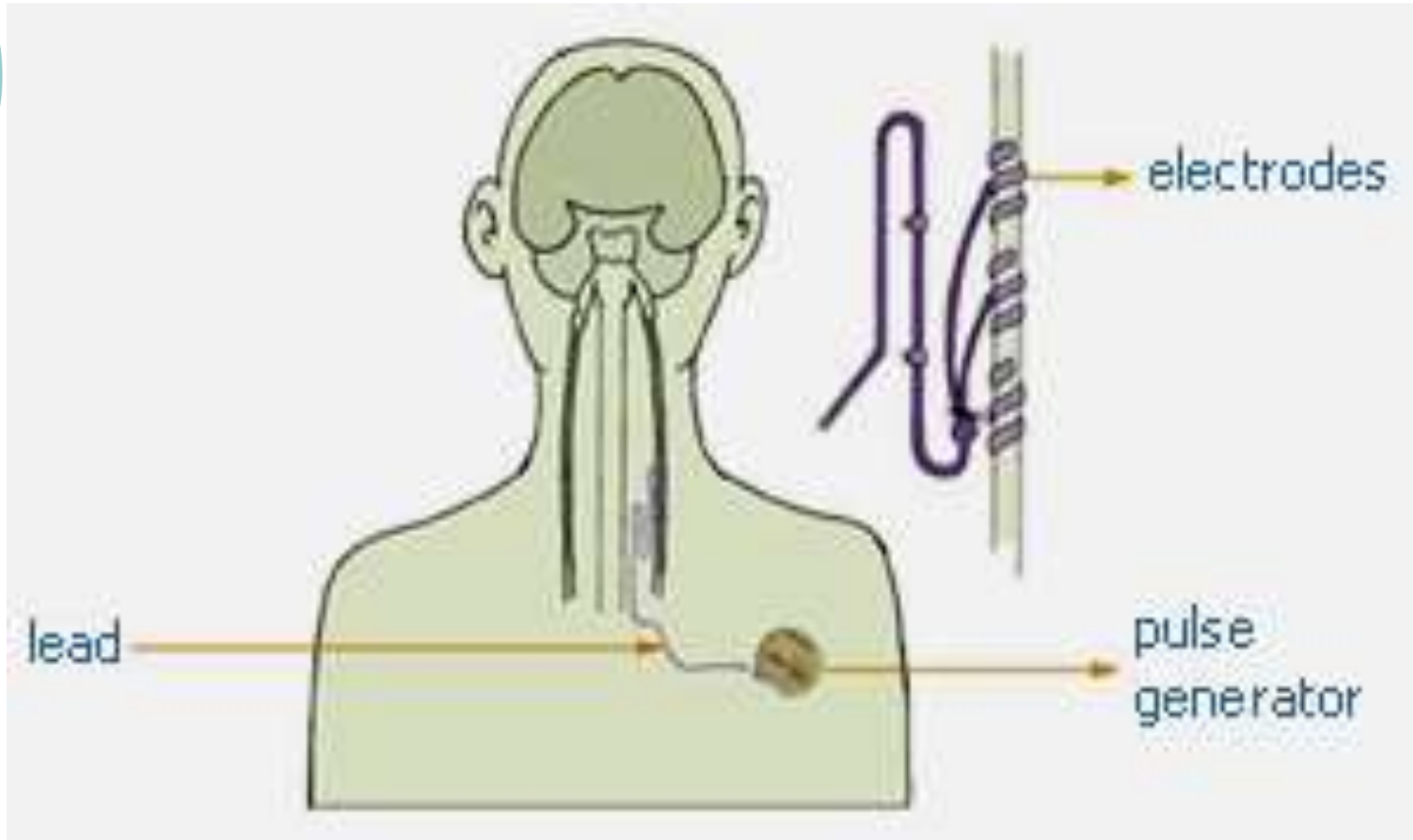
Les « nouveaux » médicaments dans le LG

- Rufinamide:
 - 30 à 60 % de patients répondeurs (Kothare S., seizure, 2017)
 - Posologie parfois modérée
- Perampanel
 - 13 patients, 9 répondeurs (S.Auvin, epilepsy behav., 2017)
- Cannabidiol:
 - Devinski, N.Engl.J.Med, 2018

Les épilepsies rebelles de la STB: traitement par Everolimus?

- AMM en 2018
 - Prescription possible depuis qlq semaines
- Étude contrôlée EXIST 3 (French J.A., Lancet, 2016)
 - 40 % de patients répondeurs
 - Posologie: 9 à 15 mg
 - Effets secondaires: aphtes, sensibilité aux infections

Stimulateur du vague: VNS



Prise en charge multidisciplinaire

- Médecins d'établissement, MG
- Éducateur référent, famille
- Psychiatre
- Médecin MPR
- Partenaires:
 - ERASME, ERHR, CRDI, Associations de patients..

Conclusion

- Progrès thérapeutiques
- Les épilepsies sont un handicap à prendre en compte dans l'accompagnement quotidien
- Approche globale de la personne DI