L'EPILEPSIE ET LE SCDL

Présentation : Claire BAR - Neuropédiatre

Introduction et présentation du sujet

Le Dr Claire Bar présente son intervention sur l'épilepsie dans le syndrome de Cornelia de Lange. Elle est neuropédiatre au CHU de Bordeaux et travaille en collaboration avec les généticiens. L'objectif de cette intervention retransmise en visio conférence dans la salle est de partager des données scientifiques tout en laissant place aux questions des familles.

Généralités sur l'épilepsie

L'épilepsie est définie comme la survenue d'au moins deux crises sans facteur déclenchant espacées de plus de 24 heures. Elle touche 4 à 7 enfants sur 1000 en âge scolaire dans la population générale, 10 à 20% des épilepsies infantiles sont pharmacorésistantes. Le diagnostic repose sur plusieurs éléments : type de crise, âge, examen clinique et examens complémentaires.

Épilepsie dans le syndrome de Cornelia de Lange - Données épidémiologiques

Les données scientifiques sont limitées et variables selon les études. La fréquence estimée est d'environ 25% des patients, mais avec des biais importants liés aux gènes étudiés. Certaines séries rapportent jusqu'à 80% d'épilepsie, mais concernent des variants génétiques spécifiques comme SMC1A et des populations de faible effectif.

Profil et types de crises épileptiques

Une série italienne de 14 patients montre un début dans la petite enfance (âge moyen 4 ans). Les crises sont majoritairement focales (11/14 patients), sans perte de connaissance. Les manifestations peuvent inclure des modifications comportementales, arrêt de la parole, mouvements localisés.

Évolution et pronostic de l'épilepsie

Les données sont rassurantes : 13/14 patients n'avaient plus de crises au dernier suivi (8 ans de recul moyen). 80% des patients étaient contrôlés avec un seul traitement antiépileptique. La durée moyenne de traitement était de 4 ans. Les traitements principaux incluent le valproate de sodium, le lévétiracétam et la carbamazépine.

Corrélations génotype-phénotype

Le syndrome de Cornelia de Lange est génétiquement hétérogène. Le gène NIPBL représente 80% des cas avec environ 15% d'épilepsie. Le gène SMC1A peut donner soit un syndrome de Cornelia de Lange (avec épilepsie rare) soit une encéphalopathie développementale épileptique sévère selon le type de mutation. Il est crucial de ne pas confondre ces deux entités cliniques distinctes.

Recommandations et gestion des crises

Pour les médecins : Évaluer la nécessité réelle de chaque EEG avant prescription

Pour les équipes : Ne pas traiter sur la base d'anomalies EEG isolées sans crises cliniques

Poursuivre la recherche et la documentation des cas pour améliorer la compréhension de l'histoire naturelle

Pour les familles : Il est essentiel d'observer, décrire et filmer les événements suspects. Les crises épileptiques sont stéréotypées et se répètent. En cas de crise : protéger la tête, ne rien mettre dans la bouche, chronométrer, mettre sur le côté. Consulter aux urgences si c'est la première crise manifeste. Attention à ne pas confondre avec d'autres malaises (reflux, malaises vagaux).

Questions et témoignages des familles

Plusieurs familles ont partagé leurs expériences. Questions sur la réalisation de l'EEG chez les enfants hypersensibles, sur l'arrêt des traitements, sur les prescriptions préventives, et sur les épilepsies tardives. Un témoignage important souligne l'impact positif du repos et d'un environnement adapté sur la réduction des crises.

Perspectives

Améliorer le classement des données scientifiques qui sont limitées et hétérogènes

Se baser uniquement sur les études avec confirmation moléculaire et corrélation clinique.

Poursuivre la documentation des cas dans la littérature. Individualiser chaque prise en charge plutôt que généraliser.

Éviter la confusion entre syndrome de Cornelia de Lange et encéphalopathie épileptique liée à SMC1A

Importance du diagnostic clinique avant le diagnostic génétique.

Ne pas se baser uniquement sur la mutation génétique mais corréler avec la présentation clinique. Distinguer les mutations faux-sens (syndrome de Cornelia de Lange) des mutations tronquantes (encéphalopathie sévère).

Trouver des solutions aux difficulté de réalisation des EEG chez ces enfants

Questionner d'abord l'utilité de l'examen et son impact sur la prise en charge.

Utiliser des protocoles d'habituation et de préparation médicamenteuse (atarax, mélatonine).

Prévoir des temps dédiés avec personnel formé aux particularités sensorielles.

Alerter sur les prescriptions d'antiépileptiques inappropriées (sur anomalies EEG sans crises ou en prévention)

Ne traiter que les crises cliniques avérées, pas les anomalies EEG isolées. Les anomalies EEG sont fréquentes dans les maladies neurodéveloppementales sans signifier une épilepsie. Éviter les traitements préventifs sans indication claire.

Prendre en compte le stress et la culpabilité des familles face aux crises

Rassurer sur l'absence de facteur déclenchant direct et de culpabilité parentale.

Expliquer que des facteurs favorisants (stress, fatigue) peuvent exister mais ne sont pas la cause. Souligner le pronostic généralement favorable dans le syndrome de Cornelia de Lange.

Gestion des épilepsies pharmacorésistantes (10-20% des cas)

Trouver un équilibre entre escalade thérapeutique et tolérance de certaines crises. Considérer que la maturation cérébrale peut améliorer naturellement la situation.

Explorer des options non médicamenteuses comme le stimulateur du nerf vague.

Privilégier la qualité de vie globale.