

Les 20 premières questions sur le
SYNDROME DE DRAVET



Charlotte Dravet - Stéphane Auvin

Domenica Battaglia - Ana Isabel Dias - Marina Nikanorova
Rocio Sanchez-Carpintero - Katalin Sterbova

BIOCODEX 



Les 20 premières questions sur le syndrome de Dravet

Les 20 premières questions sur le syndrome de Dravet

Édition française



Ce livret a été réalisé avec le soutien de BIOCODEX



Copyright 2017, BIOCODEX

Ce livret est destiné à un usage privé.

La présentation et le contenu du présent livret constituent une œuvre appartenant à BIOCODEX et sont protégés par les lois en vigueur sur la propriété intellectuelle. L'utilisation ou la reproduction, même partielle, du texte et/ou des images qu'il contient est formellement interdite sans le consentement préalable et écrit de BIOCODEX.

Comité scientifique

Présidente

Dr Charlotte Dravet
France, Italie

Coordonnateur

Pr Stéphane Auvin
France

Membres

Dr Domenica Battaglia
Italie

Dr Ana Isabel Dias
Portugal

Dr Marina Nikanorova
Danemark

Dr Rocio Sanchez-Carpintero
Espagne

Dr Katalin Sterbova
République tchèque

Préface

C'est un grand honneur pour moi de vous présenter ce livret, intitulé *Les 20 premières questions sur le syndrome de Dravet*, car j'estime qu'il est important pour vous, parents et familles, de disposer d'un document qui offre des réponses claires et compréhensibles aux questions que vous vous posez sur la maladie de votre enfant.

Les auteurs sont des neuropédiatres européens, qui suivent au jour le jour de nombreux patients atteints du syndrome de Dravet. Ils connaissent parfaitement la maladie et, sous la coordination du Pr Stéphane Auvin, ils ont tenté de fournir le plus d'informations possible.

L'objectif de ce livret est de vous aider, vous qui avez récemment appris que votre enfant souffrait du syndrome de Dravet et qui êtes bouleversé par ce diagnostic. Il nous a paru nécessaire de vous donner des explications sur la maladie et ses conséquences dans des termes simples et clairs, pour faire suite aux premiers renseignements fournis par votre médecin. Vous étiez probablement sous le choc, et certaines informations ont pu vous échapper. Pour en savoir plus vous avez certainement dû faire des recherches sur Internet, où vous avez dû trouver de nombreux sites et forums consacrés à l'épilepsie et au syndrome de Dravet. Cependant, sachez qu'ils pourraient contribuer à augmenter votre anxiété, car il y a énormément d'informations différentes, pas toujours très compréhensibles et parfois même contradictoires. Il sera donc difficile pour vous de faire la part des choses, de savoir si elles sont pertinentes et si elles s'appliquent à votre enfant.

Sans avoir la prétention de remplacer le médecin de votre enfant, le but de ce livret est de proposer des réponses globales aux

principales questions qui viennent à l'esprit peu après l'annonce du diagnostic mais aussi plus tard, dans votre vie quotidienne. Les auteurs se sont efforcés de vous apporter des réponses justes sans trop entrer dans les détails car les patients ne sont pas tous atteints de la même manière et que l'objectif de cet ouvrage n'est pas de traiter de chaque cas particulier. En outre, ce livret s'adresse à des familles provenant de pays différents, aux structures médicales et médico-sociales variées. C'est particulièrement vrai en ce qui concerne les médicaments antiépileptiques qui ne sont pas tous les mêmes dans tous les pays et la possibilité d'admission dans des structures éducatives et de réadaptation. Par conséquent, les auteurs vous encouragent à poser des questions à votre médecin pour avoir des informations spécifiques à votre enfant.

Un glossaire est également inclus. C'est une partie essentielle qui explique les termes médicaux que vous allez entendre et facilitera vos échanges avec les médecins.

Tous les auteurs ont une expérience personnelle de la relation avec des familles et des enfants souffrant du syndrome de Dravet. Nous comprenons vos difficultés, qu'elles soient pratiques ou psychologiques. Notre but est de vous aider au mieux, et nous espérons que ce livret sera un outil efficace pour cela.

Charlotte Dravet

Sommaire

Préface.....	VII
Introduction	1
Pourquoi ce livret et pour qui a-t-il été écrit ?.....	1
Comment utiliser ce livret ?	1
Qui sont les auteurs ?.....	2
1. Pourquoi le diagnostic est-il si long à obtenir ?	3
2. Quelle est la cause du syndrome de Dravet ?.....	4
3. S'agit-il d'une maladie héréditaire ? Existe-t-il un risque pour vos futurs enfants ?	5
4. Est-il nécessaire de consulter un autre médecin ?.....	6
5. Que va-t-il se passer pour votre enfant durant son enfance ?	7
6. Que va-t-il se passer pour votre enfant à l'adolescence et à l'âge adulte ?.....	11
7. En dehors des crises, à quels problèmes votre enfant et vous serez amenés à faire face ?	13
8. Le syndrome de Dravet peut-il être causé par un vaccin ?	16

9. Y a-t-il des facteurs déclenchants de crises dans la vie quotidienne ?	17
10. Quels sont les types de médicaments utilisés ?	19
11. Y a-t-il d'autres traitements que les médicaments ?	21
Un traitement diététique : le régime cétogène	21
Un appareil stimulant le cerveau par des impulsions électriques appliquées sur un nerf crânien (nerf vague)	22
12. Comment gérer la fièvre et les variations de la température corporelle ?	23
13. Comment faire face aux crises ?	26
14. Comment expliquer la situation à votre famille et à vos amis ?	29
15. Comment gérer votre vie au quotidien ?	30
16. Quelles difficultés particulières votre enfant va-t-il rencontrer au quotidien ?	34
17. Et à la crèche ? Et à l'école ?	36
18. De quelles aides pourrez-vous avoir besoin quand votre enfant sera adolescent ou adulte ?	38
19. À quelles questions la recherche médicale doit-elle encore répondre ?	40
20. Existe-t-il de nouvelles approches thérapeutiques pour le syndrome de Dravet ?	42

Glossaire	44
Crises	45
Pour plus d'informations.....	47
Associations familiales.....	47
Site Internet.....	47
Notes.....	48

Introduction

Pourquoi ce livret et pour qui a-t-il été écrit ?

L'objectif de ce livret est d'apporter des informations claires et utiles aux familles et aux parents de patients souffrant du syndrome de Dravet. En tant que professionnels de santé, nous avons souhaité donner une vue d'ensemble de ce qu'est le syndrome de Dravet dans un document concis qui explique également quels seront les défis à relever au quotidien, et tout au long de la vie.

Dans le monde connecté qui est le nôtre avec un accès ultra-facilité au savoir, il est paradoxalement devenu difficile de trouver des informations fiables et précises. Et même quand on parvient à en trouver, elles proviennent généralement de médecins ou de scientifiques dont le langage n'est pas toujours très accessible, et elles sont difficilement compréhensibles. Par conséquent, elles peuvent conduire à des malentendus.

Comment utiliser ce livret ?

Nous avons fait de notre mieux pour répondre aux 20 premières questions que vous êtes susceptibles de vous poser en découvrant le syndrome de Dravet. Vous trouverez également des informations pratiques que vous pourrez transmettre aux membres de votre famille ou à vos proches. Nous avons essayé de réaliser un livret facile d'utilisation pouvant être lu du début à la fin ou par question.

Étant donné que nous avons dû passer en revue toutes les caractéristiques possibles de la maladie, il est probable que cet ouvrage contienne des informations moins pertinentes pour votre enfant ou votre pays. À la lecture, vous vous rendrez compte que chaque enfant Dravet est unique.

Nous espérons que ce livret apportera des réponses à vos interrogations, que ce soit lors du diagnostic ou plus tard.

Nous avons toutefois conscience que certaines d'entre elles resteront sans réponse. Pour celles-ci, le médecin de votre enfant restera votre interlocuteur privilégié. Il vous fournira toutes les informations dont vous avez besoin. Nous avons également inclus un glossaire pour vous aider à comprendre les termes médicaux.

Qui sont les auteurs ?

Nous sommes des neuropédiatres de toute l'Europe, tous spécialisés dans l'épilepsie et travaillons activement avec des enfants atteints du syndrome de Dravet. Notre objectif était de vous faire part de notre expérience, aussi bien du point de vue clinique que de celui de la prise en charge de cette maladie rare.

Stéphane Auvin

1 Pourquoi le diagnostic est-il si long à obtenir ?

La plupart du temps, le premier symptôme du syndrome de Dravet est une **crise prolongée** (qui dure plus de 15 minutes) qui survient durant un épisode de fièvre dans un contexte de maladie aiguë (rhume, etc.), ou dans celui d'un vaccin, avant l'âge de 12 mois.

Cependant, le diagnostic ne peut reposer que sur cette unique manifestation. Cette crise prolongée conduit les médecins à réaliser des examens complémentaires afin de comprendre les causes possibles de cet événement inhabituel. En effet, d'autres troubles neurologiques peuvent déclencher des crises prolongées chez l'enfant, tels que les **crises fébriles**, une malformation d'une petite partie du cerveau, voire une lésion cérébrale survenue au moment de la naissance.

Ces examens incluent l'imagerie cérébrale (**imagerie par résonance magnétique, IRM**) et un **électroencéphalogramme (EEG)**. Dans le cadre de l'urgence, une ponction lombaire est parfois réalisée. Elle a pour but d'exclure une infection cérébrale par l'analyse du liquide céphalo-rachidien. Les résultats de ces examens sont généralement normaux chez les enfants atteints du syndrome de Dravet.

Plus tard, d'autres types de crises, qui peuvent être plus courtes, surviennent. C'est avec l'apparition de ces crises et les résultats de tous les examens précédents que le diagnostic peut être posé.



2 • Quelle est la cause du syndrome de Dravet ?

On considère que la cause du syndrome de Dravet est génétique. Pour la plupart des patients (environ 80 %), la cause est la mutation d'un gène appelé *SCN1A*. Une mutation de ce gène peut entraîner une activité « électrique » cérébrale anormale susceptible de provoquer des crises.

Le diagnostic du syndrome de Dravet se fonde sur des signes cliniques. Il n'y a pas d'antécédent de lésion cérébrale importante permettant d'expliquer l'épilepsie, comme une asphyxie néonatale ou une méningite. Les examens standard tels que les analyses de sang et l'imagerie cérébrale (tomodensitométrie et IRM) sont normaux. En 2001, il a été prouvé que le syndrome de Dravet était causé par une perturbation de l'activité électrique des cellules cérébrales.

Un petit nombre de patients n'est pas porteur de la mutation *SCN1A*. Pour eux, certains autres gènes mutés ont déjà été identifiés. Pour les patients non porteurs des gènes précédemment mentionnés, la recherche continue.

3 • S'agit-il d'une maladie héréditaire ? Existe-t-il un risque pour vos futurs enfants ?

Dans la plupart des cas, les mutations du gène *SCN1A* sont des mutations « *de novo* » : cela signifie que ni le père ni la mère ne portent le gène muté. La mutation survient spontanément avant ou au moment de la conception ; les garçons et les filles sont affectés dans des proportions équivalentes. Le gène muté n'est pas hérité des parents.

Nos connaissances actuelles nous permettent de dire que si votre enfant est porteur d'une **mutation de novo** du gène *SCN1A*, le risque d'avoir un autre enfant atteint de la maladie n'est pas plus important que pour la population générale. Le taux est le même (1/20 000-1/40 000 naissances). Il n'existe aucun risque pour vos enfants plus âgés d'être atteints du syndrome de Dravet. Vous ne devez pas vous sentir coupable ou responsable de la maladie de votre enfant, ce n'est de la « faute » de personne.

Vous vous demandez sans doute si une mutation *SCN1A* est toujours synonyme de syndrome de Dravet. En fait, les mutations *SCN1A* surviennent parfois aussi chez des patients présentant d'autres types d'épilepsie, comme le syndrome GEFS+ (« *Genetic Epilepsy with Febrile Seizures +* », soit « épilepsie génétique avec convulsions fébriles plus ») qui concerne des familles au sein desquelles plusieurs membres de différentes générations souffrent d'une forme modérée d'épilepsie.



4 • Est-il nécessaire de consulter un autre médecin ?

La survenue d'un syndrome de Dravet chez un des enfants d'une famille a toujours des conséquences notables. Même si le neuropédiatre de votre enfant vous a expliqué la cause de la maladie, consulter un généticien peut être un bon moyen de mieux la comprendre.

Le généticien vous expliquera dans les détails les mécanismes habituels de la génétique et la signification de la mutation *SCN1A de novo*. Lors de cette rencontre, n'hésitez pas à lui poser des questions sur de futures grossesses, les facteurs de risque pour les autres membres de votre famille, etc.

Un test génétique du dépistage de la mutation du gène *SCN1A* est peut-être disponible dans votre pays. Les résultats du test peuvent mettre plusieurs mois à arriver, mais cela ne doit pas être une raison pour repousser la mise en place du traitement.

La confirmation du diagnostic par un test génétique peut éviter des examens complémentaires inutiles. Ce test est actuellement réalisé sur l'ADN prélevé sur un échantillon sanguin.

5 • Que va-t-il se passer pour votre enfant durant son enfance ?

En général, la première crise se produit avant l'âge de 12 mois. Il s'agit d'une **crise clonique** plutôt longue. Elle peut être soit d'emblée généralisée (affectant les deux côtés du corps en même temps), soit **hémiclonique** (affectant un seul côté du corps).

Lorsque la crise est hémiclonique, elle peut également se propager à l'autre côté du corps et devenir ainsi généralisée.

Si une crise excède 30 minutes, on parle d'**état de mal épileptique – EME** (vous entendrez peut-être aussi parler de *status epilepticus*).

Lors de l'apparition des crises, les examens médicaux, dont les EEG, sont généralement normaux.

Quelques jours, semaines ou mois après le premier épisode, les crises réapparaissent et se répètent.

Entre les âges de 12 et 18 mois¹, les crises cloniques sont de plus en plus fréquentes mais également plus courtes.

Entre 1 et 5 ans, d'autres types de crises apparaissent : votre enfant peut faire ces crises à tout moment de la journée ou de la nuit. Elles peuvent se prolonger, voire se transformer en EME, et peuvent parfois conduire votre enfant à être hospitalisé dans une unité de soins intensifs.

1. Les âges sont donnés à titre indicatif.

Ces crises sont des :

- **crises convulsives** (tonico-cloniques généralisées, cloniques généralisées ou cloniques unilatérales) : elles seront présentes tout au long de la vie de votre enfant ;
- **crises myocloniques** : elles peuvent être isolées ou survenir plusieurs fois par jour. Elles sont déclenchées par des facteurs environnementaux tels qu'une stimulation lumineuse, ou un changement de lumière, ou simplement par le fait de cligner des yeux. Les crises myocloniques sont d'intensités variables, allant d'un léger sursaut d'une ou de plusieurs parties du corps à des secousses de la tête et du tronc, parfois suivies d'une chute. Elles sont plus fréquentes le jour, peuvent persister au cours d'un état de somnolence et disparaître lors d'un sommeil profond. Néanmoins, il est possible que votre enfant ne fasse jamais ce type de crises ;
- **absences atypiques** : votre enfant semble perdu dans son monde. Ces absences peuvent durer de quelques secondes à plusieurs minutes. Ce type de crise peut persister jusqu'à l'adolescence ;
- **crises focales** : il est difficile de décrire la manifestation physique de ce type de crises. Elles peuvent se traduire par une déviation de la tête ou du regard, des secousses cloniques d'un muscle du visage ou d'une extrémité, une absence de réaction, une perte de tonicité, une pâleur, une production importante de salive, une cyanose et des variations de la respiration.

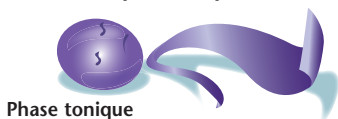
Divers facteurs externes peuvent déclencher toutes les crises précédemment décrites : ils sont décrits en détail à la [Question 9](#). Le neuropédiatre de votre enfant réalisera probablement un EEG prolongé pour mieux définir ce type de crises. Même si aucune crise ne se produit lors de l'enregistrement électroencéphalographique, les résultats sont généralement anormaux.

Au cours de ces premières années, un retard du développement apparaît et perdurera tout au long de l'enfance. Il existe également un risque de troubles du comportement. Votre enfant rencontrera

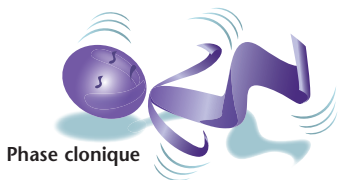
probablement des difficultés cognitives et d'apprentissage. Néanmoins, l'importance de ces déficits est variable, et **les tests neuro-psychologiques** peuvent être un bon moyen de les surveiller. Le langage est toujours altéré mais d'une manière très différente d'un enfant à l'autre. Cela peut aller d'une absence totale à un discours relativement structuré qui permet de pouvoir tenir une conversation.

Types de crises

Crises cloniques (convulsions) : Mouvements saccadés plus ou moins rapides, répétés à intervalles plus ou moins réguliers.



Phase tonique



Phase clonique

Crises tonico-cloniques : Il y a d'abord la phase tonique : tous les muscles se raidissent. L'air devant être expulsé déclenche un cri ou un gémissement en traversant les cordes vocales. L'enfant perd connaissance et tombe. Il peut se mordre la langue ou la joue, et du sang et de la salive mêlés peuvent s'écouler de la bouche. Le visage peut bleuir légèrement.

Après la phase tonique vient la phase clonique : les bras, et

généralement les jambes, font des mouvements brusques, rapides et rythmiques. Les coudes, les hanches et les genoux se plient et se détendent. Après quelques minutes, les secousses ralentissent et cessent. Il arrive que l'enfant perde le contrôle de sa vessie ou de ses intestins lorsque son corps se relâche et que de l'urine ou des selles soient émises. Lors de cette période, des couches peuvent être nécessaires. La conscience revient lentement, et il est possible que l'enfant ait sommeil, soit confus, agité ou déprimé. Ces crises durent habituellement de 1 à 3 minutes. Une crise tonico-clonique qui dure plus de 5 minutes nécessite une prise en charge médicale.

Crises myocloniques : Mouvements soudains et très brefs, parfois répétés, ressemblant à un « sursaut » (réaction physique à la frayeur ou à un bruit inattendu). Leur intensité est généralement modérée et peut être augmentée par la fièvre, qui peut également augmenter leur fréquence.

Absence : Trouble de la conscience, sans convulsion. L'enfant cesse ce qu'il était en train de faire, a le regard vide et ne réagit plus. Une absence dure en général quelques secondes mais peut

entraîner une chute si elle se prolonge. Ces crises peuvent passer inaperçues.

Crise prolongée ou état de mal épileptique : Il s'agit soit d'une crise qui dure plus de 20-30 minutes, soit de crises répétées à intervalles rapprochés, sans reprise de conscience entre chacune.

Crises partielles (focales) : Démarrant dans une petite zone du cerveau, elles sont visibles sur les tracés des EEG. Leurs manifestations sont très différentes : raidissement des muscles, respiration, transpiration, etc. Globalement, ces crises sont brèves et durent moins de 2 minutes.

6 • Que va-t-il se passer pour votre enfant à l'adolescence et à l'âge adulte ?

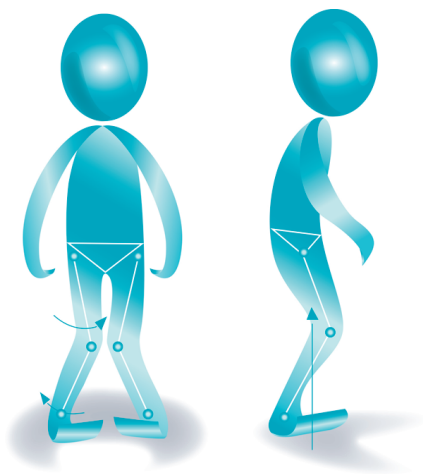
De nouveaux défis vont se présenter à mesure que votre enfant grandira.

À l'adolescence, l'épilepsie semble moins active. En général, les crises focales, myocloniques et les absences atypiques tendent à disparaître. Néanmoins, les crises cloniques persistent et surviennent principalement pendant le sommeil. Elles peuvent être répétitives, avec plusieurs épisodes par nuit et sont parfois précédées d'une contraction myoclonique. Leur fréquence diminuera avec le temps. Les états de mal épileptiques disparaissent ou sont de moins en moins fréquents. Certains patients peuvent même connaître une période de disparition complète des crises. La sensibilité à la fièvre et aux infections comme facteurs déclenchants diminue chez environ la moitié des patients (pour plus de détails, voir la [Question 9](#)).

Les capacités motrices d'un grand nombre d'adultes souffrant du syndrome de Dravet sont réduites. Ces difficultés motrices se traduisent par une posture chancelante (**ataxie**), des tremblements et une maladresse dans les mouvements fins, une démarche instable. Les patients atteints du syndrome de Dravet, adolescents comme adultes, peuvent souffrir d'un trouble de la démarche appelé « **crouch gait** » (démarche semi-accroupie) qui se caractérise par une flexion accentuée des hanches, des genoux et des chevilles qui rend difficile la marche sur de longues distances. Certains patients peuvent même avoir besoin d'une chaise roulante dans ce genre de situations. Néanmoins, tous continuent à pouvoir marcher pour aller

chez eux, à l'école ou au travail. Plus les troubles de la démarche apparaissent tôt, plus ils seront importants à l'âge adulte.

En termes d'éducation, de fonctions cognitives et d'insertion sociale, ces capacités réduites ont un impact important au quotidien. Les adultes sont généralement partiellement dépendants ou vivent dans des institutions spécialisées. Ils fréquentent des centres d'accueil de jour, des ateliers protégés ou des écoles professionnelles adaptées.



Crouch gait

7 • En dehors des crises, à quels problèmes votre enfant et vous serez amenés à faire face ?

Le syndrome de Dravet ne se résume pas seulement à une épilepsie. C'est une maladie génétique aux symptômes neurologiques variés apparaissant au cours de la première année de la vie.

Un déclin cognitif, des troubles du comportement et un trouble moteur sont toujours observés chez les patients, mais à différents degrés de sévérité.

Les premiers symptômes notables sont un défaut d'attention et un retard dans l'acquisition du langage. Ils sont susceptibles de survenir pendant la période de la crèche à l'école primaire. Une fois que ces symptômes seront parfaitement visibles, vous remarquerez que votre enfant aura du mal à exprimer ses envies. Cela génèrera de la frustration, et de ce fait, des troubles du comportement. L'orthophonie peut être utile à des fins de socialisation. Le retard dans l'acquisition de la **coordination œil-main** et de la **visuo-perception** deviendra également visible, ce qui aura des conséquences sur les capacités d'apprentissage de votre enfant. À mesure qu'il/elle grandira, vous remarquerez une extrême lenteur dans tous les processus intellectuels. Des mesures pédagogiques particulières ou le recours à des institutions spécialisées peuvent aider à faire face à ces difficultés et



Coordination œil-main

permettre à votre enfant de gagner en autonomie dans ses activités quotidiennes.

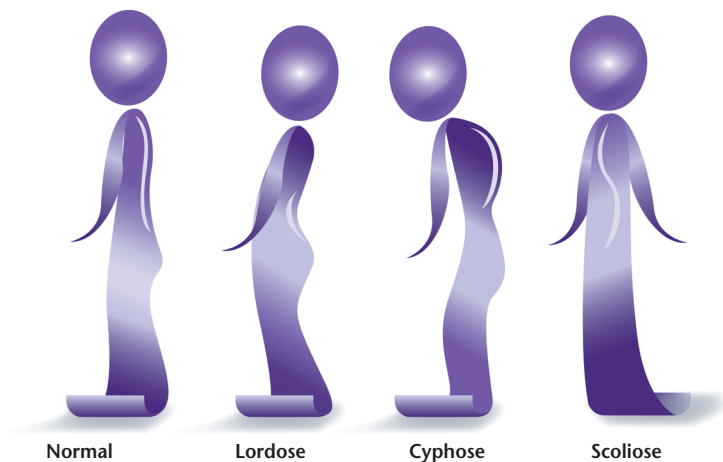
Il est important d'évaluer son développement psychomoteur pour choisir des activités adaptées à ses besoins. Des thérapies adaptées comme l'orthophonie ou l'ergothérapie/la psychomotricité, peuvent contribuer à ses progrès.

La **coordination œil-main** est le contrôle coordonné des mouvements des yeux avec ceux des mains et englobe aussi le traitement des informations données par la vue qui permettent d'atteindre les objets avec les mains et de les saisir. La **visuo-perception**, ou perception visuelle, est la capacité à interpréter le milieu environnant grâce au traitement des informations visuelles.

D'autres troubles peuvent apparaître. Vous remarquerez peut-être des changements dans le comportement de votre enfant, comme une hyperactivité. Cela signifie qu'il aura des difficultés à se concentrer pendant plus de quelques minutes et aura fréquemment besoin de changer d'activité. Cette hyperactivité finira par disparaître.

Il est également fréquent que les enfants souffrant du syndrome de Dravet n'écoutent pas les adultes et agissent comme bon leur semble. Ce trouble oppositionnel est un obstacle fréquent à l'apprentissage, qui persistera tout au long de leur vie. Bon nombre d'entre eux peuvent présenter des traits autistiques (persévération, activités répétitives), sans toutefois souffrir d'autisme. Les troubles du sommeil ou de l'alimentation ne sont pas rares. Néanmoins, il convient d'appliquer les règles d'éducation normales.

De nombreux troubles moteurs sont présents mais à des degrés différents. L'ataxie est l'un d'entre eux. En effet, votre enfant devrait commencer à marcher à l'âge normal, mais son instabilité durera plus longtemps que d'ordinaire. L'évolution est variable mais il



pourra tout de même marcher seul. De légères anomalies orthopédiques telles qu'un *pes valgus* peuvent être traitées avec des orthèses, qui peuvent également s'avérer bénéfiques pour son équilibre. D'autres troubles orthopédiques tels qu'une **scoliose** ou une **cyphose** requièrent une surveillance étroite, en particulier aux âges des pics de croissance. Un kinésithérapeute peut être utile à ce stade et probablement plus tard.

En effet, chez les adolescents et les adultes, d'autres troubles orthopédiques apparaîtront : certains pourront souffrir d'un trouble particulier de la démarche appelé « crouch gait » qui se caractérise par une flexion accentuée des hanches, des genoux et des chevilles, rendant la marche sur de longues distances difficile. Toutefois, un certain nombre de patients souffrant du syndrome de Dravet peuvent faire du vélo, skier et nager. N'hésitez pas à essayer des activités sportives que toute la famille peut pratiquer.

Vous trouverez des informations supplémentaires à la [Question 16](#).

8 • Le syndrome de Dravet peut-il être causé par un vaccin ?

Il ne faut pas confondre cause et facteur déclenchant. La vaccination n'est pas à l'origine du syndrome de Dravet. Comme nous l'avons déjà dit, la cause habituelle est la mutation *de novo* du gène *SCN1A* (voir [Question 2](#)). On a longtemps cru que la vaccination était liée au syndrome de Dravet car la première crise coïncide souvent avec le premier vaccin. En fait, on peut considérer que la vaccination est un facteur déclenchant tout comme la fièvre, mais elle n'est pas la cause (voir [Question 9](#)).

Les mécanismes exacts liant la vaccination aux crises ne sont pas totalement compris. Les crises déclenchées par un vaccin ne changent en rien l'évolution du syndrome de Dravet, que ce soit au niveau de la gravité ou d'atteintes cognitives.

Dans tous les pays, la vaccination est une obligation légale : discutez-en au préalable avec le médecin de votre enfant afin de prendre en compte le risque de crise.

9 • Y a-t-il des facteurs déclenchants de crises dans la vie quotidienne ?

Les variations de la température corporelle, la lumière, l'excitation et les émotions sont quelques-uns des nombreux facteurs déclenchants de crises.

Tout au long de la vie, la fièvre en sera un important. Les maladies infectieuses communes sont particulièrement fréquentes au cours des premières années de vie et peuvent provoquer des crises. De ce fait, les médicaments contre la fièvre sont très souvent utilisés.



Plus généralement, les variations de la température corporelle sont des facteurs déclenchants avérés. Une légère hausse due à une activité physique intensive, un bain ou un environnement chaud peuvent provoquer des crises.

Les stimulations lumineuses ou visuelles déclenchent souvent des crises pouvant être de différentes natures. On appelle ce phénomène la **photosensibilité**. La stimulation visuelle la plus souvent mise en cause est le passage en saccades du clair à l'obscur (lumière stroboscopique). Le simple fait de cligner des yeux peut suffire. Ce phénomène peut également être observé lorsque la personne regarde des surfaces en mouvement (rideaux, vagues) et certains écrans de télévision. Des motifs géométriques plus ou moins complexes

(comme ceux des trottoirs ou des chaussées en pavés) appelés *patterns*, peuvent également être déclencheurs.

Le médecin de votre enfant vous recommandera peut-être des lunettes spéciales à verres bleus pouvant réguler l'apparition de telles crises.

Les émotions intenses sont également souvent citées (l'excitation, les fêtes d'anniversaire mais également la frustration). Afin de réduire le risque de crise, vous pouvez adapter vos méthodes pédagogiques (voir [Question 15](#)).

Une bonne hygiène du repos (un temps de sommeil suffisant et un bon équilibre entre la nuit et le jour) aidera à prévenir les crises liées au manque de sommeil.

10 • Quels sont les types de médicaments utilisés ?

Malheureusement, à ce jour, il n'y a pas de médicament qui puisse guérir le syndrome de Dravet. Les traitements agissent uniquement sur les crises, qui ne sont qu'un symptôme de cette maladie. Ils consistent, en général, en une combinaison de médicaments (**polythérapie**) qui tendent à réduire le nombre de crises et leur sévérité. En général, les premiers médicaments prescrits sont appelés antiépileptiques.

La plupart du temps, le traitement ne permet pas de maîtriser toutes les crises. Le médecin de votre enfant prescrira les meilleurs médicaments, en s'appuyant sur leur efficacité clinique, tout en prenant en compte l'apparition d'effets indésirables. Gardez à l'esprit qu'il faut souvent un certain temps avant de trouver la meilleure association, et qu'elle peut évoluer en fonction des manifestations de la maladie.

Le médecin prescrira probablement à votre enfant une association de deux ou trois antiépileptiques. C'est fréquent chez les patients souffrant du syndrome de Dravet. Le traitement antiépileptique ne peut être débuté, modifié ou changé qu'avec l'accord du médecin de votre enfant. Indépendamment du type de médicament utilisé, la polythérapie est souvent associée à une fatigue et à de la somnolence. Si un meilleur contrôle des crises est obtenu, certains effets indésirables peuvent être tolérés. Si des effets indésirables



sont observés sans pour autant qu'il n'y ait d'effets sur la fréquence ou la gravité des crises, il faut retourner voir le médecin de votre enfant.

En plus du traitement de routine, un médicament dit « de secours » est habituellement prescrit pour stopper les crises particulièrement longues (qui durent plus de 5 minutes) qui peuvent conduire à une admission en unité de soins intensifs.

Les troubles associés au syndrome de Dravet, tels que l'hyperactivité, les troubles de l'attention, du sommeil et du comportement doivent également être traités médicalement. C'est le médecin qui vous parlera de tous les traitements disponibles.

11 • Y a-t-il d'autres traitements que les médicaments ?

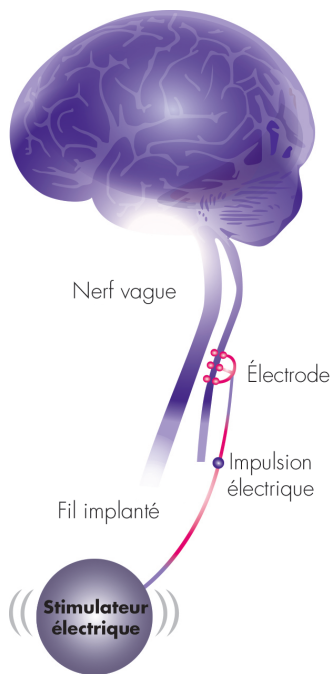
Comme pour d'autres épilepsies pharmaco-résistantes, des traitements non pharmacologiques peuvent être utilisés pour éviter les crises. Ils viennent en complément des antiépileptiques. N'oubliez pas que chaque enfant atteint du syndrome de Dravet est unique et que ce qui fonctionne chez l'un ne fonctionne pas forcément chez l'autre. Ces traitements non pharmacologiques ont montré des résultats variables. Il y a deux principaux traitements alternatifs.

Un traitement diététique : le régime cétogène

Le **régime cétogène** est le plus courant. C'est un régime riche en matières grasses et pauvre en glucides (pauvre en sucre), ce qui signifie que 90 % des besoins énergétiques sont couverts par les lipides. En plus des effets positifs sur les crises, il peut aussi en avoir sur le comportement. Toutefois, il est important de comprendre que le régime cétogène n'est pas un traitement naturel se substituant aux antiépileptiques. Il doit être mis en place par une équipe expérimentée incluant médecin, infirmières et diététicien. L'implication de la famille est fondamentale. Des bilans réguliers sont nécessaires afin d'évaluer la pertinence de ce régime et les effets indésirables susceptibles de survenir. Il s'agit d'un régime contraignant qui ne doit pas être confondu avec un mode de prise en charge « bio » de l'épilepsie.



Un appareil stimulant le cerveau par des impulsions électriques appliquées sur un nerf crânien (nerf vague)



Stimulation du nerf vague

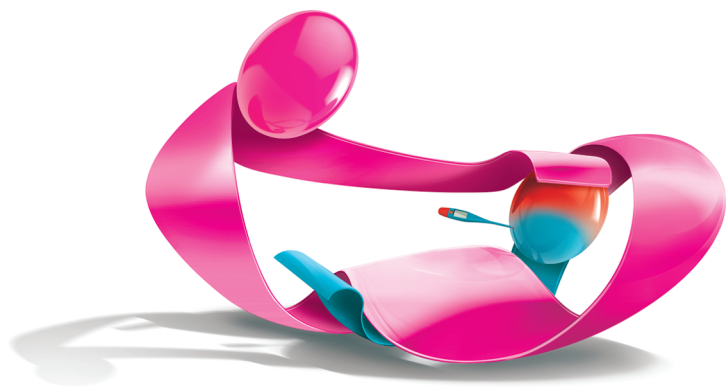
Le nerf vague transmet des signaux du cerveau jusqu'à de nombreux organes (poumons, cœur, intestins, vaisseaux sanguins, etc.) et des sensations provenant de ces organes jusqu'au cerveau. La **thérapie par stimulation du nerf vague** (VNS pour « *vagus nerve stimulation* ») peut réguler les crises épileptiques grâce à un mécanisme d'action à ce jour inconnu.

Cette thérapie consiste à planter chirurgicalement, sous la peau de la poitrine, un dispositif semblable à un pacemaker. Il sera ensuite connecté au nerf vague via un fil implanté sous la peau au niveau du cou.

12 • Comment gérer la fièvre et les variations de la température corporelle ?

Chez les patients atteints du syndrome de Dravet, une légère variation de la température corporelle est un facteur déclenchant de crises bien identifié, et ce tout au long de la vie du patient. Cette élévation de la température corporelle peut être due à de la fièvre, une activité physique ou même une exposition à un environnement chaud (bains chauds, exposition au soleil, etc.).

En ce qui concerne les causes environnementales, « mieux vaut prévenir que guérir ». En d'autres termes, évitez d'exposer votre enfant à des facteurs qui peuvent augmenter sa température corporelle. L'expérience vous aidera à les identifier, ce qui vous permettra de ne pas lui imposer de restrictions inutiles dans ses activités quotidiennes.



Vous trouverez ci-dessous quelques suggestions susceptibles de vous aider :

- utilisez des vêtements appropriés ;
- entrez et sortez de l'eau lentement ;
- ne donnez jamais de bain trop chaud ;
- évitez les environnements chauds ;
- limitez les activités physiques intenses ;
- évitez les émotions fortes, l'excitation et les environnements stressants ;
- ayez toujours des médicaments contre la fièvre à portée de main.

Et en été :

- maintenez une bonne hydratation (utilisez de l'eau gélifiée en cas de difficultés d'alimentation) ;
- donnez des boissons fraîches ;
- gardez votre enfant à l'ombre ;
- mettez la climatisation ou rafraîchissez votre enfant avec une serviette humide (par exemple lors d'un voyage en voiture par une chaude journée) ;
- utilisez un chapeau.

En tant que parents, les épisodes de fièvre peuvent vous inquiéter. Cette peur peut vous amener à contrôler la température de votre enfant plusieurs fois par jour. Gardez à l'esprit que si cette pratique peut vous sembler rassurante, elle peut également générer davantage de stress (prises de température à heure fixe, peur du résultat, etc.). Une fois de plus, l'expérience vous aidera à identifier les situations délicates.

Cette peur de la fièvre peut également vous faire remettre en question l'inscription de votre enfant en crèche où il/elle est susceptible d'attraper un rhume, des infections ou des maladies infantiles. Il n'y a pas de réponse universelle : il faut évaluer ces risques en regard des bénéfices de l'intégration sociale.

Les médicaments contre la fièvre sont souvent utilisés pour combattre les élévations de température corporelle (au cours d'un épisode de fièvre dû à une infection ou dans un environnement « à risque »). Cependant, leur utilisation ne doit pas être systématique. Vous apprendrez à reconnaître les situations « à risque » pour votre enfant et à utiliser ces médicaments d'une manière appropriée, conformément aux directives de son médecin.

13 • Comment faire face aux crises ?

Lorsqu'une crise survient, gardez votre calme et ne paniquez pas. Même si elle est très impressionnante, et quel que soit le type de crise, elle ne met généralement pas la vie de votre enfant en danger. Les crises de courte durée n'endommagent pas le cerveau. Ce sont plutôt les circonstances de leur survenue (« où et quand » : dans les escaliers, quand il nage, fait de la balançoire, traverse une route, etc.) qui peuvent avoir des conséquences fâcheuses. De plus, la nuit, ne mettez pas de gros oreillers et ne laissez aucun jouet en peluche dans le lit.



Position latérale de sécurité

Que pouvez-vous faire lors d'une crise convulsive avec perte de conscience :

- mettez votre enfant en position latérale de sécurité (PLS). Cela lui évitera de s'étouffer avec sa salive ou même du vomis ;
- mettez quelque chose de confortable sous sa tête, ou maintenez-la avec vos mains ;
- éloignez les objets dangereux se trouvant à proximité pour éviter

toute blessure ;

- restez avec lui/elle jusqu'à ce qu'il/elle se réveille et respire calmement.

Que ne devez-vous pas faire lors d'une crise convulsive avec perte de conscience :

- ne lui mettez rien dans la bouche ;
- ne tentez pas de le/la réveiller ;

- ne le/la forcez pas à se lever ;
- ne lui donnez pas à boire pendant ou peu après la crise.

Situations particulières

- Une *crise prolongée* ou un état de mal épileptique ainsi que les crises cloniques et tonico-cloniques qui durent plus de 5 minutes, nécessitent de recourir à un traitement de secours (voir [Question 10](#)). Nous vous recommandons d'avoir un plan d'urgence écrit, préparé et expliqué par le médecin de votre enfant ([voir plus bas](#)). Si malgré toutes ces procédures la crise ne s'arrête pas, votre enfant doit être emmené aux urgences, si possible par une équipe médicalement formée.

Si vous avez d'autres enfants, prévoyez un plan pour eux au cas où vous devriez aller à l'hôpital. Choisissez un « parent de garde » qui restera avec les autres enfants, de sorte qu'ils puissent continuer leurs activités et éviter le traumatisme des heures passées dans un environnement hospitalier pendant que vous conduisez votre enfant aux urgences (ou inversement).

Exemple d'une check-list écrite du plan d'urgence (non exhaustive et à rédiger par le médecin de votre enfant)

Prénom, nom

Poids et date à laquelle l'enfant a été pesé

Traitement actuel (liste des médicaments, posologies actuelles, date de prescription)

Rappeler que le traitement antiépileptique quotidien doit être poursuivi lors des situations d'urgences

Allergies connues

Ce qu'il faut faire lors d'une crise prolongée

Ce qu'il ne faut pas faire lors d'une crise prolongée

Quand appeler les secours ?

Quels sont les critères pour conduire votre enfant aux urgences ?

1. Traitement de première intention : nom du médicament, voie d'administration et posologie.

2. **Traitement de deuxième intention : traitement administré après le traitement de première intention, nom du médicament, voie d'administration et posologie.**
3. **Indiquez les traitements à éviter en raison des effets aggravants potentiels (voir [Question 10](#)) ou d'éventuelles interactions avec le traitement quotidien.**

14 • Comment expliquer la situation à votre famille et à vos amis ?

Il est important d'expliquer à vos amis et aux membres de votre famille ce qu'est le syndrome de Dravet. Vous pouvez, par exemple, leur dire : « il s'agit d'une épilepsie rare qui se déclare au cours des douze premiers mois de la vie et va durer toute la vie. Ce n'est pas contagieux. Il n'existe aujourd'hui aucun traitement pour guérir cette maladie, on ne peut agir que sur les symptômes. » Vous pouvez mentionner les situations à risque. Prévenez vos proches qu'assister à une crise peut être un choc émotionnel.

N'ayez aucune honte à dire qu'il est difficile de s'habituer à la maladie ni à demander de l'aide.

Lorsque l'un de vos proches accepte de surveiller votre enfant, n'hésitez pas à faire une liste des mesures à prendre en cas de crise, à les lui décrire, à expliquer comment les gérer et quand et comment administrer le traitement de recours et à lui montrer le mode d'utilisation du matériel nécessaire à son administration. Laissez bien en évidence le plan d'urgence écrit en cas de crise prolongées. Et le plus important : n'oubliez jamais de prendre votre téléphone portable.

Dans ce livret, vous trouverez certainement d'autres informations utiles pour expliquer le syndrome de Dravet à votre famille et à vos amis.

15 • Comment gérer votre vie au quotidien ?



Après l'annonce du diagnostic, il faut généralement plusieurs mois avant de bien comprendre l'impact de ce syndrome sur la vie de famille au quotidien.

À ce stade, vous pouvez faire part à votre médecin de toutes vos inquiétudes quant à l'évolution du syndrome. Il se montrera sans doute prudent, tant les manifestations varient d'un patient à un autre en termes de types de crises, de développement cognitif, de comportement, etc. Toutes les informations collectées vous aideront à planifier et à appréhender ce que sera votre future vie de famille.

Il est important de garder à l'esprit qu'en tant que parent, votre santé, votre bien-être et votre courage sont essentiels pour votre enfant : vous et votre famille avez besoin d'une vie aussi normale que possible. N'hésitez pas à demander une aide médicale si vous sentez que la situation est trop difficile à gérer. Ce besoin peut émerger dès l'annonce du diagnostic du syndrome de Dravet ou à tout moment de l'évolution de la maladie. N'attendez pas que la situation devienne insupportable, demandez de l'aide dès que vous en sentirez le besoin. Cela arrive fréquemment. Votre bon état de santé contribuera positivement à celle de votre enfant et au bien-être de toute la famille.

Vos autres enfants vivront certainement des situations stressantes : ils seront témoins des crises et de l'évolution de la maladie. Ils verront aussi que leur frère/sœur concentre toute votre attention. Comme dans d'autres maladies graves, il arrive que les membres de la fratrie se sentent délaissés et aient l'impression qu'on ne s'occupe pas assez d'eux. Cela peut engendrer des tensions au sein de la famille (jalousie, rancune, colère). Un psychologue peut vous aider. Dès qu'ils sont suffisamment grands pour comprendre, n'hésitez pas à expliquer aux autres enfants que les crises ne sont généralement pas mortelles et que vous savez les gérer. Vous pouvez les prévenir qu'il vous faudra peut-être emmener leur frère ou leur sœur à l'hôpital. Si vous sentez que ça peut les rassurer, donnez-leur un rôle actif lorsqu'une crise se produit : surveiller leur petit frère ou petite sœur en attendant la fin de la crise, préparer les médicaments pendant que vous mettez votre enfant en position latérale de sécurité (PLS), leur demander d'appeler un proche, mais gardez toujours à l'esprit que ce ne sont encore que des enfants. Il est également important pour eux de vivre leur vie aussi normalement que possible, de voir des amis et des proches et de passer du temps avec vous à la maison et en vacances.

Comme dans toute situation stressante, votre couple doit être une forteresse. Préserver au maximum une vie sociale peut vous aider dans votre vie de couple.

Vos proches et vos amis peuvent avoir des réactions différentes au fait que votre enfant souffre d'une maladie grave. Il est possible qu'ils ne comprennent pas vos difficultés et les épreuves que vous traversez, mais vous aurez besoin de leur soutien. En général, ils n'assistent pas aux crises et n'ont aucune idée du temps qu'elles peuvent durer. Il est donc difficile pour eux de comprendre pourquoi votre mode de vie a tant changé. Ils peuvent avoir peur des crises ou avoir l'impression de se sentir rejetés si vous ne les voyez plus aussi souvent qu'avant. Ils peuvent ne pas comprendre pourquoi vous êtes si tristes

et renfermés lorsqu'ils voient que votre enfant semble en forme et en bonne santé. Il leur faudra du temps et de nombreuses explications. Il est important de parler à chacun d'entre eux en tête à tête pour leur dire ce que vous traversez. Ils peuvent vous aider pour de nombreuses tâches, sans avoir à s'occuper directement de votre enfant s'ils ne se sentent pas à l'aise. S'ils vous proposent leur aide, vous pouvez leur demander d'aller faire vos courses, de cuisiner, de sortir avec vos autres enfants, d'aller les chercher à l'école ou pourquoi pas de lever des fonds pour sensibiliser les gens au syndrome de Dravet. Mais souvenez-vous qu'il s'agit d'une relation qui va dans les deux sens : vos proches et vos amis peuvent vous aider à gérer le quotidien de votre famille, mais ils auront aussi besoin de votre patience, de vos explications, de votre compréhension (même si eux ne vous comprennent pas toujours !) et d'entendre clairement vos appels à l'aide.



Les crises d'épilepsie liées au syndrome de Dravet peuvent souvent se produire la nuit. En tant que parents, et c'est bien naturel, vous pouvez avoir peur de cela et être tentés de faire dormir votre enfant dans votre lit ou de le surveiller à tour de rôle. Néanmoins, il est important, pour votre santé physique et morale, de bien dormir et

de vous reposer. Sinon il deviendra trop difficile pour vous de gérer au quotidien une vie « normale » déjà bien compliquée. Il y a différents moyens pour vous y aider. Certains parents utilisent un oxygène de pouls qui détecte la fréquence cardiaque et la teneur en oxygène du sang, susceptibles de varier lors d'une crise. D'autres familles utilisent des matelas équipés de détecteurs de crise avec une caméra, ou des bracelets émetteurs de sons. On ignore encore si ces dispositifs sont entièrement fiables, mais ils ont amélioré le sommeil de certaines familles ainsi que leur vie de couple.

Dans de nombreux pays, différents services sociaux apportent de l'aide et du soutien aux personnes présentant des handicaps et à leurs familles. La première étape est de les contacter ainsi que votre médecin, ils vous renseigneront sur les aides possibles. Un soutien financier, un aménagement du temps de travail pour les parents, des services de personnel soignant, des structures de répit et des avantages dont peuvent profiter les familles d'un membre atteint d'une maladie rare sont d'une grande aide. Les groupes de parents et les associations jouent un rôle important en partageant des informations sur la manière dont les familles gèrent ces questions, en sachant que cela varie d'un pays à un autre.

16 • Quelles difficultés particulières votre enfant va-t-il rencontrer au quotidien ?



Comme évoqué à la [Question 7](#), les enfants atteints du syndrome de Dravet risquent de développer des difficultés d'apprentissage, des problèmes moteurs et d'équilibre, des troubles du comportement et des difficultés orthopédiques.

Comme nous l'avons indiqué précédemment, les structures spécialisées dotées d'équipes pluridisciplinaires, s'il y en a dans votre pays, seront plus à même de gérer ces aspects. En effet, malgré tout votre amour et vos efforts, la somme de toutes ces difficultés peut être trop importante pour que vous la gériez seuls.

Les difficultés d'apprentissage ne sont généralement pas visibles avant l'école maternelle. Il est même possible qu'elles n'apparaissent jamais, mais l'apprentissage devra dans tous les cas être activement encouragé. Avant l'entrée en maternelle, des programmes d'intervention précoces peuvent être mis en place et seront utiles au développement de votre enfant. Ces programmes proposent des activités quotidiennes très intéressantes.

Enfin, il n'est pas rare que l'apprentissage de la propreté se fasse tardivement.

Les troubles du sommeil deviennent plus fréquents à mesure que votre enfant grandit. Ils se traduisent par un endormissement tardif le soir, ou des insomnies au milieu de la nuit, voire des réveils très tôt le matin. Ces troubles ne sont pas dus à une organisation anormale du sommeil. Ils sont un autre type des symptômes de la maladie et sont difficiles à traiter. Changer les horaires des activités peut aider.

Les troubles de l'alimentation et les retards de croissance sont relativement fréquents au cours des premières années de vie.

De nombreux facteurs peuvent être à l'origine de ces difficultés : mastication ou déglutition altérée, digestion lente, perte d'appétit due aux médicaments antiépileptiques, etc. Des solutions existent : exercices de mastication, médicaments accélérant la digestion ou dans de rares cas, alimentation par sonde gastrique. Un rendez-vous chez un nutritionniste ou un diététicien peut également être utile.

Tout au long de sa vie, pour contrôler ou réduire ses crises, votre enfant devra généralement prendre une association de médicaments tous les jours. Cette association peut varier dans le temps en fonction de la durée d'efficacité des médicaments et de l'évolution de la maladie.

17 • Et à la crèche ? Et à l'école ?



Tous les pays ne sont pas égaux en matière de scolarité. Cela dépend de la réglementation locale. Certains pays sont bien dotés en services éducatifs spécialisés.

Généralement, les débuts se font à la crèche et à l'école maternelle. L'école fait du bien aux enfants souffrant du syndrome de Dravet car ils y fréquentent d'autres enfants et d'autres personnes que leurs parents. Ils participent aussi aux activités qu'affectionnent leurs camarades du même âge. Ils peuvent également gagner en autonomie.

Cependant, il faut discuter d'un certain nombre de points.

- Il est essentiel de fournir un plan d'urgence de gestion des crises conforme à la réglementation de votre pays. Des séances de formation des enseignants en lien avec les services ambulanciers ou les centres de soins médicaux locaux peuvent être utiles.
- Savoir que les crises peuvent être provoquées par la fièvre ou des variations de température corporelle implique que le personnel de l'école doive apprendre à gérer les situations suivantes : quand administrer les médicaments contre la fièvre, comment habiller l'enfant, que faire lorsque l'enfant doit sortir par temps très froid ou très chaud, maintenir une bonne température dans la classe, etc.
- Un(e) assistant(e) de vie scolaire est nécessaire pour superviser et accompagner l'apprentissage, l'utilisation des toilettes, les repas, etc.
- Des séances d'orthophonie et de kinésithérapie sont souvent nécessaires, elles auront lieu de préférence pendant les heures de classe, afin d'éviter à votre enfant des journées trop épuisantes. Si

l'école ne propose pas ces services, vous pouvez les obtenir à l'extérieur.

- Il est important de définir les mêmes règles d'éducation à la maison et à l'école.

Un examen objectif du développement intellectuel aidera à planifier chaque année scolaire. Selon le pays, il peut être réalisé à l'école ou ailleurs, par les services sociaux locaux, par un prestataire extérieur ou même par une équipe pluridisciplinaire spécialiste de l'épilepsie de l'enfant.

Après quelques années dans un établissement scolaire classique, la nécessité d'une aide spécialisée devient évidente. Certains pays proposent une éducation adaptée dans des classes spécialisées se trouvant dans le même établissement scolaire que les classes traditionnelles, afin que les enfants puissent partager des activités scolaires avec leurs camarades. Dans d'autres cas, l'éducation spécialisée est assurée dans des centres habilités. Ce type d'éducation est généralement positive pour les enfants et les adultes souffrant du syndrome de Dravet car ce sont des enseignants, des psychologues, des orthophonistes, des ergothérapeutes, des physiothérapeutes et parfois des infirmières et même des médecins qui s'occupent directement d'eux.



18 • De quelles aides pourrez-vous avoir besoin quand votre enfant sera adolescent ou adulte ?



Les adolescents et les jeunes adultes souffrent toujours d'une épilepsie active avec des crises qui se manifestent essentiellement la nuit. Même si l'évolution varie d'un patient à l'autre, les troubles cognitifs et moteurs sont généralement sévères.

Parallèlement aux aides précédemment évoquées à la [Question 15](#), et en fonction de ce qui existe dans votre pays, vous trouverez ci-dessous les recommandations les plus à même de vous aider. Premièrement, n'oubliez pas qu'il sera très difficile de tout gérer vous-même. Même si vous parvenez à réunir une équipe pluridisciplinaire autour de vous et de votre enfant, le cocon familial est primordial. Tout au long de la maladie, vous en tant que parents, ainsi que les frères et sœurs de votre enfant, aurez besoin de moments de repos. Par exemple, au cours des crises ou des périodes d'hospitalisation, prévoyez un parent « de garde », ce qui veut dire qu'un seul parent se rend aux urgences pour permettre au reste de la famille d'avoir une vie aussi normale que possible.

L'équipe pluridisciplinaire procédera dans un premier temps à une évaluation des besoins en matière d'assistance personnelle ou d'éducation spécialisée. Indépendamment de son niveau cognitif (intellectuel), des stimulations spécifiques et des interactions sociales aideront votre enfant à progresser. À l'adolescence, les patients atteints par le syndrome de Dravet sont souvent rejetés par les autres du fait de leur discours relativement pauvre et de leur comportement

particulier. Un orthophoniste pourra aider votre enfant à améliorer ses compétences linguistiques et exprimer plus facilement ses sentiments et préoccupations. Mais il/elle pourrait également profiter d'activités en petit groupe supervisées par un moniteur qui devra être formé à la gestion des crises. Essayez toujours d'encourager l'autonomie, les relations avec les autres et l'intégration sociale. Pour y parvenir, de nombreuses activités peuvent être proposées par les associations locales consacrées au syndrome de Dravet ou aux personnes handicapées, les communautés de scouts ou même les associations de votre ville : randonnée, camping, gymnastique, jardinage, soin d'animaux, équitation, natation (sous surveillance étroite), cours de théâtre, danse, peinture, shopping, musique, cinéma, etc. Les colonies de vacances d'été offrent souvent les mêmes activités et permettent aux adolescents de moins dépendre de leurs parents et de fréquenter d'autres jeunes du même âge.

D'un point de vue psychologique, un thérapeute peut être d'une grande aide pour détecter des signes discrets de dépression. En effet, les adolescents et les adultes atteints du syndrome de Dravet sont conscients de leur différence et en souffrent. En tant que parents, vous pouvez également ressentir le besoin d'être soutenus psychologiquement.

Quand votre enfant sera adulte, il sera important de l'entourer d'un environnement compréhensif au sein duquel les personnes amenées à lui apporter des soins sont bien informées de la maladie et lui proposent des activités adaptées. Continuez la thérapie physique et la stimulation psychologique afin d'éviter une aggravation du déclin physique et psychologique. L'admission au sein d'une structure adaptée (en tant que résident permanent ou en hôpital de jour) peut être utile.



19 • À quelles questions la recherche médicale doit-elle encore répondre ?

La réponse peut contenir des concepts scientifiques complexes. N'hésitez pas à poser des questions au médecin de votre enfant pour une meilleure compréhension.

Même si l'on comprend de mieux en mieux la maladie et en dépit de l'apparition de nouveaux moyens thérapeutiques au cours de la dernière décennie, certaines questions demeurent sans réponse. La recherche médicale doit se poursuivre pour comprendre les mécanismes du syndrome de Dravet, tant du point de vue de son évolution que des résultats cliniques : pourquoi les antiépileptiques ne permettent pas de traiter toutes les crises, d'autres gènes sont-ils impliqués, quelle est l'espérance de vie, etc.

On a d'abord pensé que les troubles du développement et les retards mentaux étaient le résultat de crises très fréquentes, très intenses et non contrôlées. Nos connaissances actuelles ne permettent pas de le prouver. Il semble que l'origine génétique du syndrome de Dravet soit la cause la plus importante des troubles du développement.

La sévérité des crises d'un patient souffrant du syndrome de Dravet peut varier selon le type de mutation affectant le gène *SCN1A*. Néanmoins, les connaissances actuelles suggèrent que d'autres facteurs pourraient aussi jouer un rôle.

Le syndrome de Dravet est une maladie qui peut menacer la vie du patient qui en est atteint. Cependant, les cas de décès causés par

une crise restent exceptionnels. Pourtant, le taux de mortalité est plus élevé que la moyenne. Plusieurs facteurs expliquent cela : les infections, les états de mal épileptiques prolongés ou les accidents. Certains décès demeurent inexplicables et font l'objet de recherches pour tous les types d'épilepsie. Les spécialistes les qualifient de « SUDEP » (pour « *sudden unexpected death in epilepsy* » – « mort subite inexplicée en épilepsie »). Toutefois, la majorité des enfants souffrant du syndrome de Dravet deviennent adultes et vivent longtemps.

20 • Existe-t-il de nouvelles approches thérapeutiques pour le syndrome de Dravet ?

La recherche en neurosciences et en neurologie est très active, ce qui donne de l'espoir pour l'avenir. Certains sujets de recherche sur de nouvelles approches thérapeutiques font l'objet de discussions mais nous n'avons pas actuellement de réponse pratique.

Concernant les traitements, on ignore pourquoi la réponse thérapeutique varie d'un patient à un autre. L'une des hypothèses suggère que les facteurs génétiques auraient une influence. Cette hypothèse nécessite des recherches complémentaires.

En ce qui concerne de nouveaux traitements, l'utilisation de dérivés des plantes de cannabis (sous forme de pilules ou de sirop) pour traiter les crises est de plus en plus débattue. Cet espoir semble s'inspirer du cas d'une jeune fille atteinte du syndrome et dont l'état s'est considérablement amélioré suite à l'utilisation d'une souche spécifique de cannabis. Même si les dérivés du cannabis ont été testés chez d'autres patients, il est très important d'évaluer leur efficacité et leur tolérance avant de commencer à les utiliser régulièrement chez des enfants atteints du syndrome de Dravet. Les études expérimentales sur l'épilepsie ont déjà été consacrées au cannabidiol avec des résultats mitigés, ce qui rend toute conclusion difficile. Au moment où nous rédigeons ce livret, des essais cliniques sont en cours. Cela pourrait apporter une réponse plus claire dans un avenir proche.

En ce qui concerne les médicaments déjà commercialisés, certains sont soumis à des essais cliniques afin que leur efficacité et leur

tolérance soient évaluées dans le cadre du syndrome de Dravet. Le médecin de votre enfant peut vous demander si vous souhaitez l'inclure dans des essais cliniques et contribuer ainsi au développement potentiel de nouveaux médicaments.

L'utilisation de cellules souches dans l'épilepsie fait actuellement l'objet de recherches (en laboratoire uniquement). Si elles arrivaient sur le marché des traitements, elles pourraient seulement traiter les symptômes du syndrome de Dravet mais pas le guérir.

Glossaire

Ataxie : trouble moteur apparaissant en-dehors de toute paralysie, se caractérise par un défaut de coordination du mouvement qui devient désordonné, mal adapté à son but, essentiellement lors de la marche, pouvant entraîner un déséquilibre et des chutes.

Coordination œil-main : il s'agit du contrôle coordonné des mouvements des yeux avec ceux des mains et englobe aussi le traitement des informations données par la vue qui permettent d'atteindre les objets avec les mains et de les saisir.

Crouch gait (« démarche semi-accroupie ») : elle se caractérise par une flexion accentuée des hanches, des genoux et des chevilles. Parcourir de longues distances devient alors difficile. Plus les troubles de la démarche apparaissent tôt, plus ils seront importants à l'âge adulte. Néanmoins, la plupart des patients sont en mesure de marcher chez eux, à l'école ou au travail. Dans de rares cas, un fauteuil-roulant pourrait s'avérer nécessaire.

Électroencéphalogramme (EEG) : examen qui permet de mesurer l'activité électrique du cerveau.

Imagerie par résonance magnétique (IRM) : technique d'imagerie médicale utilisant de puissants champs magnétiques et de puissantes ondes radio pour réaliser des images du corps humain.

Mutation de novo : altération, au sein d'un gène, qui apparaît pour la première fois chez un membre de la famille à la suite de la mutation dans une cellule germinale (ovule ou spermatozoïde) de l'un des parents ou dans l'œuf fécondé.

Photosensibilité : schématiquement, il s'agit d'une réaction à la lumière. Pour les patients souffrant d'épilepsie, la lumière est susceptible de devenir un facteur déclenchant de crises. Bien que variant d'un cas à l'autre, les facteurs les plus fréquents sont la lumière clignotante (ex : lumière blanche clignotante suivie par l'obscurité), les motifs à contraste (ex : lignes d'un blanc éclatant sur un fond noir), les images

stimulantes occupant tout le champ de vision (ex : très près d'un écran de télévision) et certaines couleurs telles que le rouge ou le bleu.

Polythérapie (ou thérapie combinée) : thérapie qui comprend plus d'un médicament ou plus d'une modalité d'administration (contrairement à la monothérapie, qui est une thérapie prise seule).

Régime cétogène : régime qui supprime les sucres au profit des graisses. Il fait apparaître des corps cétoniques dans les urines, d'où son nom.

Scoliose et cyphose : déformations de la colonne vertébrale (**voir p. 15**).

Tests neuropsychologiques : tests réalisés dans le but de déterminer les fonctions cognitives ou le degré de détérioration d'une aptitude en particulier.

Visuo-perception (ou perception visuelle) : capacité à interpréter le milieu environnant grâce au traitement des informations visuelles.

Crises

Absences : pertes de conscience brèves, sans convulsion. L'enfant arrête ce qu'il était en train de faire, a le regard vide et cesse de réagir. Une absence dure en général quelques secondes mais peut entraîner une chute si elle se prolonge. Elles peuvent passer inaperçues.

Absences atypiques : lors d'absences atypiques, votre enfant semble perdu dans son propre monde. Ces absences peuvent durer de quelques secondes à plusieurs minutes. Ce type de crise peut persister jusqu'à l'âge de 12 ans.

Crise prolongée ou état de mal épileptique (parfois appelé *status epilepticus* ») : il s'agit soit d'une crise se prolongeant plus de 20-30 minutes, soit d'au moins deux crises rapprochées, sans retour à la normale, nécessitant un traitement d'urgence.

Crises cloniques (convulsions) : mouvements saccadés plus ou moins rapides, répétés, à intervalles plus ou moins réguliers.

Crises convulsives : crises comportant des phénomènes moteurs plus ou moins violents (hypertonie, convulsion).

Crises fébriles : crises épileptiques survenant généralement chez des nourrissons par ailleurs en bonne santé ou de jeunes enfants, sous l'effet de la fièvre et en raison de l'immaturation de leurs cerveaux. En cas de syndrome de Dravet, ces convulsions peuvent se produire tout au long de la vie. Et parfois, elles sont simplement dues à des environnements chauds.

Crises généralisées : crises qui affectent les deux côtés du corps.

Crises hémicloniques : crises qui n'affectent qu'un côté du corps.

Crises myocloniques : mouvements brusques et très brefs, parfois répétés, s'apparentant à un « sursaut » (réaction physique à la frayeur). Leur intensité est généralement modérée. La fièvre peut augmenter leur intensité et leur fréquence.

Crises partielles (focales) : crises démarrant dans une petite zone du cerveau, visibles sur les tracés des EEG. Leurs manifestations sont très différentes : raidissement des muscles, respiration, sudation, etc. Globalement, ces crises sont brèves et durent moins de 2 minutes.

Crises tonico-cloniques : ce type de crise s'articule en deux phases.

- D'abord, une phase tonique : tous les muscles se raidissent. L'air devant être expulsé déclenche un cri ou un gémissement en traversant les cordes vocales. La personne perd connaissance et tombe sur le sol. Elle peut se mordre la langue ou la joue, de la salive mélangée à du sang peut s'écouler de la bouche. Le visage peut bleuir légèrement.
- Puis une phase clonique : les bras et généralement les jambes font des mouvements brusques, rapides et rythmiques. Les coudes, les hanches et les genoux se plient et se détendent. Après quelques minutes, les saccades ralentissent et prennent fin. Il arrive que la personne perde le contrôle de sa vessie ou de ses intestins lorsque son corps se relâche. La reprise de conscience est progressive et il est possible que la personne ait sommeil, soit confuse, agitée ou déprimée. Ces crises durent généralement 1 à 3 minutes. Une crise tonico-clonique qui dure plus de 5 minutes nécessite une prise en charge médicale (voir [Question 5](#)).

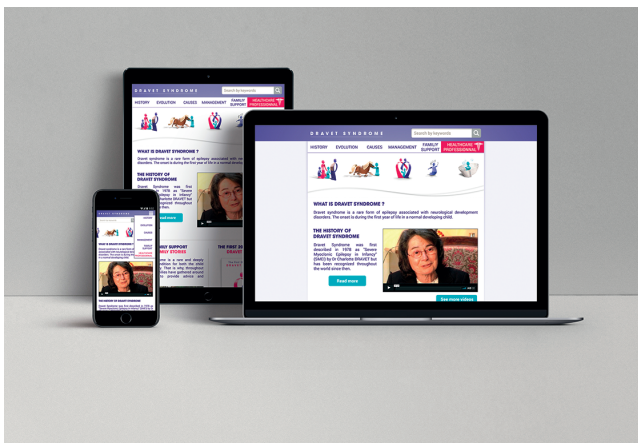
Pour plus d'informations

Associations familiales

En Europe, il existe plusieurs associations de familles consacrées au syndrome de Dravet. Il y en a peut-être dans votre pays. Elles sont d'une grande aide et elles vous proposeront des solutions de proximité, ainsi qu'un soutien pour faire face à la maladie. Demandez au médecin de votre enfant ou cherchez sur Internet pour savoir si vous pouvez trouver de telles associations dans votre pays.

Site Internet

Le site Internet www.dravet-syndrome.com est consacré au syndrome de Dravet. Il contient des informations claires sur ce syndrome et fournit des explications sur ses causes, son évolution, sa gestion et les aides existantes.



Notes

A series of 20 horizontal dotted lines for writing notes.

Les 20 premières questions sur le **SYNDROME DE DRAVET**

Charlotte Dravet - Stéphane Auvin

Domenica Battaglia - Ana Isabel Dias - Marina Nikanorova

Rocio Sanchez-Carpintero - Katalin Sterbova

- 1** • Pourquoi le diagnostic est-il si long à obtenir ?
- 2** • Quelle est la cause du syndrome de Dravet ?
- 3** • S'agit-il d'une maladie héréditaire ?
Existe-t-il un risque pour vos futurs enfants ?
- 4** • Est-il nécessaire de consulter un autre médecin ?
- 5** • Que va-t-il se passer pour votre enfant durant son enfance ?
- 6** • Que va-t-il se passer pour votre enfant à l'adolescence et à l'âge adulte ?
- 7** • En dehors des crises, à quels problèmes votre enfant et vous serez amenés à faire face ?
- 8** • Le syndrome de Dravet peut-il être causé par un vaccin ?
- 9** • Y a-t-il des facteurs déclenchants de crises dans la vie quotidienne ?
- 10** • Quels sont les types de médicaments utilisés ?
- 11** • Y a-t-il d'autres traitements que les médicaments ?
- 12** • Comment gérer la fièvre et les variations de la température corporelle ?
- 13** • Comment faire face aux crises ?
- 14** • Comment expliquer la situation à votre famille et à vos amis ?
- 15** • Comment gérer votre vie au quotidien ?
- 16** • Quelles difficultés particulières votre enfant va-t-il rencontrer au quotidien ?
- 17** • Et à la crèche ? Et à l'école ?
- 18** • De quelles aides pourrez-vous avoir besoin quand votre enfant sera adolescent ou adulte ?
- 19** • À quelles questions la recherche médicale doit-elle encore répondre ?
- 20** • Existe-t-il de nouvelles approches thérapeutiques pour le syndrome de Dravet ?