

LE CAS CLINIQUE DU MOIS

Epilepsie myoclonono-astatique du jeune enfant (EMA) ou syndrome de Doose

J.M. DUBRU (1), G. BRICTEUX (2), A. PANAGOPOULOS (2), A. MAKANDA (2), J.M. KLEIN (3)

RÉSUMÉ : L'épilepsie myoclonono-astatique (EMA) fait partie des épilepsies généralisées. L'EMA représente 1 à 2 % des épilepsies de l'enfant d'âge inférieur à 9 ans. Cette affection est caractérisée par différents critères cliniques et électroencéphalographiques. Son pronostic est variable mais influencé par un diagnostic précoce et par un traitement spécifique.

INTRODUCTION

Les épilepsies de l'enfant posent souvent un problème diagnostique difficile, mais aussi une interrogation sur le plan du pronostic. Les deux sont étroitement liés dans la mesure où un diagnostic différé, et donc un traitement inadapté, peuvent conduire à une persistance de crises fréquentes, responsables de lésions cérébrales conduisant secondairement à des séquelles neurologiques et surtout neuropsychologiques.

En épileptologie, le raisonnement procède selon deux axes : d'abord, la description précise du ou des types de crise d'abord et, ensuite, du syndrome ou de la maladie épileptique dans laquelle ces crises s'inscrivent.

L'expérience montre que la description des crises telle qu'elle est rapportée dans les dossiers est, le plus souvent - c'est-à-dire quasi toujours - sommaire et donc insuffisante pour poser un diagnostic de syndrome ou de maladie épileptique sur base duquel un pronostic peut être formulé aux parents dont c'est, bien sûr, l'une des demandes les plus pressantes.

La sémiologie des crises est donc l'aspect le plus important de la mise au point diagnostique. Elle ne se comprend que par l'intégration de la sémiologie clinique (manifestations motrices, sensitives, sensorielles, neurovégétatives, troubles de la vigilance, état postcritique, ...) et des données de l'électroencéphalogramme (EEG).

La possibilité, désormais utilisée en routine clinique, de réaliser simultanément des enregistrements vidéographiques et EEG digitalisés, aussi bien diurnes que nocturnes, pendant des périodes prolongées, permet cette synthèse

MYOCLONIC ASTATIC EPILEPSY IN CHILDREN OR DOOSE SYNDROME

SUMMARY : Myoclonic astatic epilepsy (MAE) belongs to the epilepsies with generalized seizures. MAE occurs in 1-2% of all childhood epilepsies up to age 9. This disease is characterized by various clinical and EEG criteria. The course of this epileptic syndrome is variable but influenced by an early diagnosis and by a specific treatment.

KEYWORDS : *Myoclonic astatic epilepsy - Doose syndrome - Myoclonic and astatic seizures*

sémiologique sans laquelle l'exercice diagnostique reste aléatoire.

Le cas clinique que nous présentons ici a un double intérêt : d'abord, il illustre la puissance de l'analyse vidéo-EEG, ensuite, il démontre que des épilepsies qui initialement paraissent graves, rebelles et devant conduire au retard mental, peuvent avoir une évolution favorable.

HISTOIRE CLINIQUE

Aurélien n'a pas d'antécédent neurologique ni de retard psychomoteur. Brutalement, à l'âge de 2 ans 3 mois, il présente plusieurs crises généralisées tonico-cloniques (CGTC). Les examens neuroradiologiques, électrophysiologiques, y compris EEG, et métaboliques réalisés d'emblée, sont dépourvus d'anomalie.

En dépit de l'absence d'altération de l'EEG, et sur la seule description hétéro-anamnétique des crises, le diagnostic d'épilepsie est retenu et un traitement par valproate sodique (Depakine®) est instauré. Au fil des semaines, les crises persistent et se diversifient : outre les CGTC, apparaissent des myoclonies massives avec projection et chute en arrière ainsi que des absences myocloniques.

L'EEG intercritique, normal au départ, présente des altérations de plus en plus fréquentes : brefs paroxysmes de pointes-ondes (PO) et poly-pointes-ondes (PPO) généralisées, prédominant au niveau des régions centro-temporales. L'enregistrement vidéo-EEG de longue durée permet d'observer plusieurs crises et d'établir des corrélations électrocliniques (fig. 1).

Une bithérapie valproate-lamotrigine (Lamictal®) diminue les CGTC de façon significative, mais les chutes et les pertes d'équilibre persistent. L'adjonction d'éthosuximide (Zarontin®) les supprime radicalement. Après 10 mois

(1) Neurologie pédiatrique, CHR de la Citadelle-CHU Sart Tilman, Unité d'Epileptologie,

(2) Pédiatrie, CHU Sart Tilman, Liège.

(3) Service de Neurologie, CHU Sart-Tilman, Liège, (Pr G. Moonen).

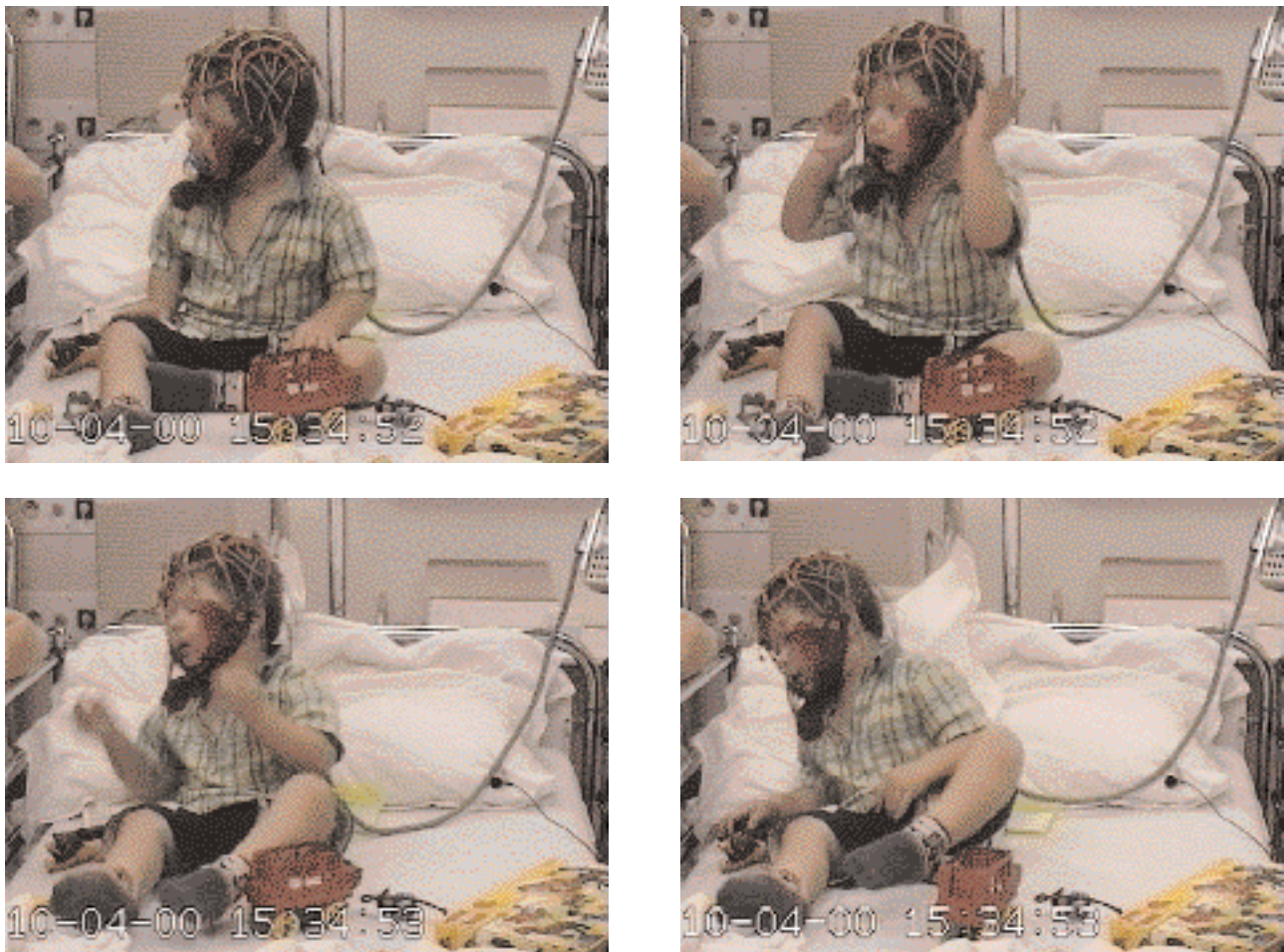


Fig. 1. Crise myoclonono-astatique

d'évolution sous trithérapie, l'enfant est indemne de crise, il fréquente régulièrement l'école maternelle, il est parfaitement intégré et participe de façon adéquate aux différentes activités qui lui sont proposées.

COMMENTAIRES ET DISCUSSION

Chez Aurélien, la sémiologie clinique et électroencéphalographique des crises peut se résumer comme suit :

Sémiologie clinique

Au départ, cet enfant présente plusieurs crises généralisées tonico-cloniques non fébriles.

Ensuite, quatre types de crises sont observés, qui, toutes, sont des crises généralisées :

- crises myocloniques brèves: secousses généralisées symétriques des bras et des épaules;
- crises astatiques : perte brutale de tonus musculaire et chute; parfois, la crise se limite à un hochement de tête ou à une flexion des genoux;
- crises myoclonono-astatiques qui sont une combinaison des deux premières;

- absences : très souvent, les crises myocloniques et astatiques sont accompagnées d'un état d'absence, c'est-à-dire d'une brève rupture de contact.

Sémiologie électroencéphalographique

- L'EEG intercritique est normal au départ. Après quelques semaines d'évolution, des éléments hypervoltés à caractère très angulaire, s'exprimant en brèves bouffées généralisées, sont observés (fig. 2).

- L'EEG-vidéo enregistré au cours des crises myocloniques et astatiques, montre la présence de bouffées généralisées de pointes-ondes, se projetant au maximum au niveau des régions centro-temporales des deux hémisphères (fig. 3).

- Au cours du sommeil, le tracé montre, à plusieurs reprises, la présence de grapho-éléments hypervoltés à caractère angulaire qui s'expriment de façon pseudorythmique (fig. 4).

- Après quelques semaines d'évolution sans crise, le tracé d'éveil est à nouveau entièrement normal.

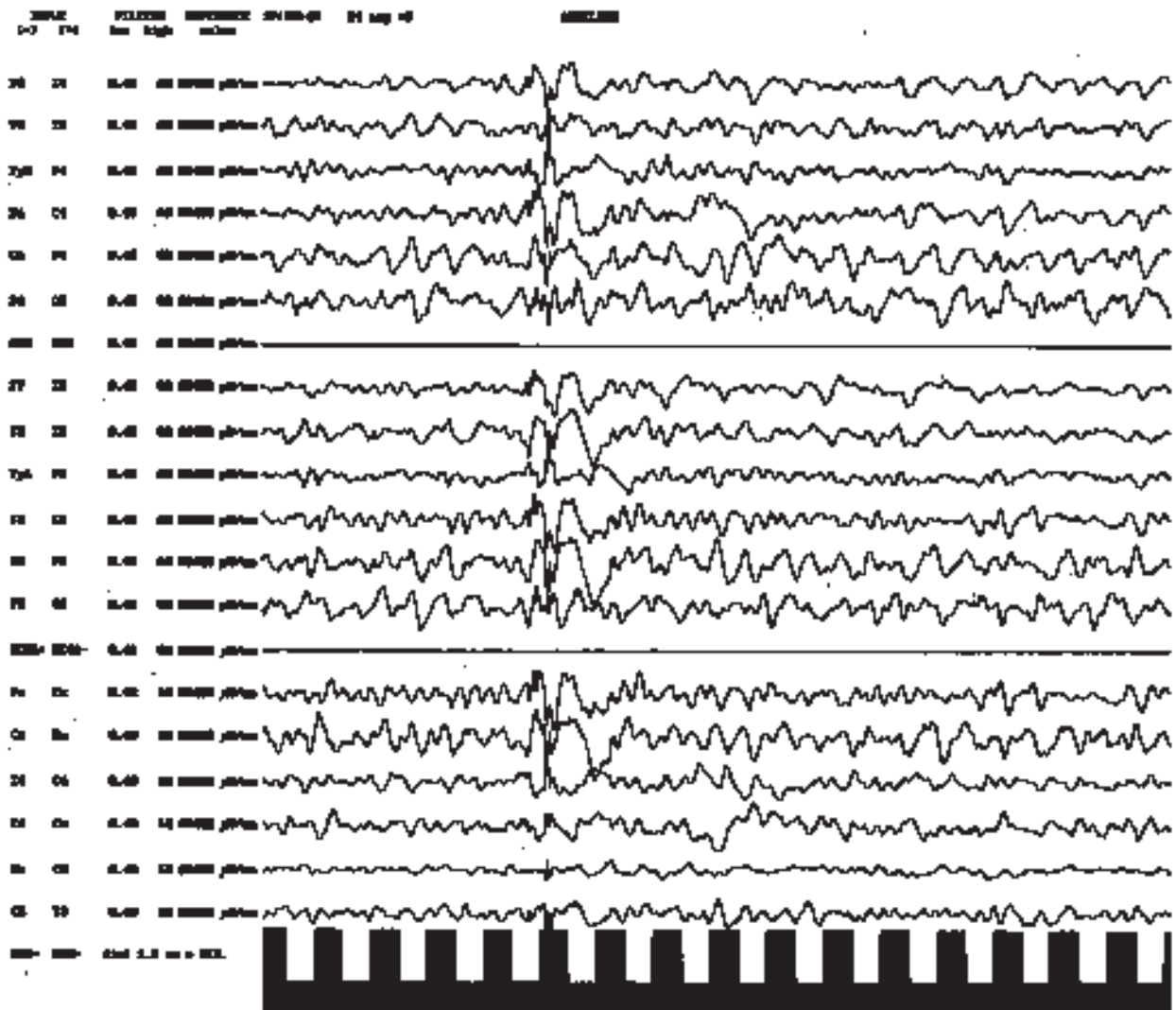


Fig. 2. Au cours des crises myocloniques et astatiques, présence de bouffées généralisées de pointes-ondes.

La synthèse électro-clinique évoque clairement le diagnostic d'épilepsie myoclonico-astatique du jeune enfant (EMA) ou syndrome de Doose (1-5).

L'EMA fait partie des épilepsies généralisées primaires ou idiopathiques, au même titre que l'épilepsie-absence, l'épilepsie myoclonique juvénile ou les épilepsies idiopathiques avec crises généralisées tonico-cloniques. L'affection est caractérisée par les critères suivants : prédisposition génétique (dans un tiers des cas, des crises sont signalées chez les parents); les garçons sont deux fois plus souvent atteints que les filles. Au départ, le développement psychomoteur et l'examen neurologique sont normaux. Dans deux tiers des cas, l'épilepsie commence par des crises généralisées tonico-cloniques fébriles ou non fébriles; par la suite, apparaissent des crises myocloniques généralisées, des crises astatiques ou myoclonico-asta-

tiques, des absences brèves et des crises tonico-cloniques, le plus souvent généralisées; par contre, il n'y a guère de crises toniques ou de chutes toniques.

Sur le plan EEG, le tracé intercritique est souvent normal au début. Les pointes-ondes n'apparaissent que plus tard lorsque les crises mineures surviennent et, d'abord, seulement pendant le sommeil. Le pattern EEG lors des crises dépend du type de celles-ci : au cours des crises myocloniques, on recueille typiquement de brefs paroxysmes de pointes-ondes et de polypointes-ondes irrégulières; lors des crises astatiques, le tracé est caractérisé par des pointes-ondes à deux-trois cycles par seconde.

Le pronostic de l'affection est variable. Globalement, les crises disparaissent dans 50 % des cas, après l'âge de 7 ans. Il existe des critères de gravité qui altèrent le pronostic : début précoce de l'affection (au cours de la première année),



Fig. 3. Au cours du sommeil, présence de grapho-éléments hypervoltés à caractère angulaire qui s'expriment de façon pseudorythmique

apparition d'état de mal, de crises mineures de longue durée ou de crises toniques nocturnes.

Les choix thérapeutiques initiaux influencent très certainement l'évolution : une monothérapie par valproate s'avère souvent efficace; il est parfois nécessaire d'y associer lamotrigine ou éthosuximide, voire même une combinaison des trois substances comme dans notre cas. Par contre, la carbamazépine, la phénytoïne ou le vigabatrin peuvent favoriser une évolution défavorable.

Le diagnostic différentiel de cette affection est parfois malaisé avec le syndrome de Lennox-Gastaut (6) car les frontières entre ces deux types d'épilepsie de l'enfant ne sont pas toujours très marquées. Dans le syndrome de Lennox-Gastaut, cependant, on observe rapidement, et parfois de façon préexistante (60 % des cas), un retard mental et des troubles du comportement; les crises toniques à l'éveil et les absences atypiques sont fréquentes; l'EEG intercritique de veille montre la présence de PO diffuses et, au sommeil, des bouffées de polypointes sont observées; l'évolution est, par ailleurs, défavorable dans la plupart des cas.

L'épilepsie partielle atypique de l'enfant (7) comporte également des analogies avec l'EMA,

notamment sur le plan de la sémiologie des crises, mais ici l'EEG intercritique montre souvent des pointes lentes, focales, dont la morphologie est caractéristique des épilepsies partielles bénignes de l'enfant.

CONCLUSION

L'intérêt de ce cas clinique est triple :

- l'épilepsie myoclonono-astatique de l'enfant n'est pas fréquente, elle représente 1 à 2 % des cas d'épilepsie de l'enfant d'âge inférieur à 9 ans;
- la vidéo-EEG a permis de réaliser une parfaite synthèse électro-clinique;
- la suppression de toute manifestation clinique suivie d'une normalisation de l'EEG a pu être obtenue dès l'administration d'une trithérapie spécifique.

BIBLIOGRAPHIE

1. Roger J, Bureau M, Dravet Ch, et al.— *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent*. 2^e édition. John Lilley Eurotext Ltd, Montrouge, France, 1992, 103-114.
2. Evrard P, Tardieu M.— *Progrès en neuropédiatrie*. Doin, Paris, 1999, 168.

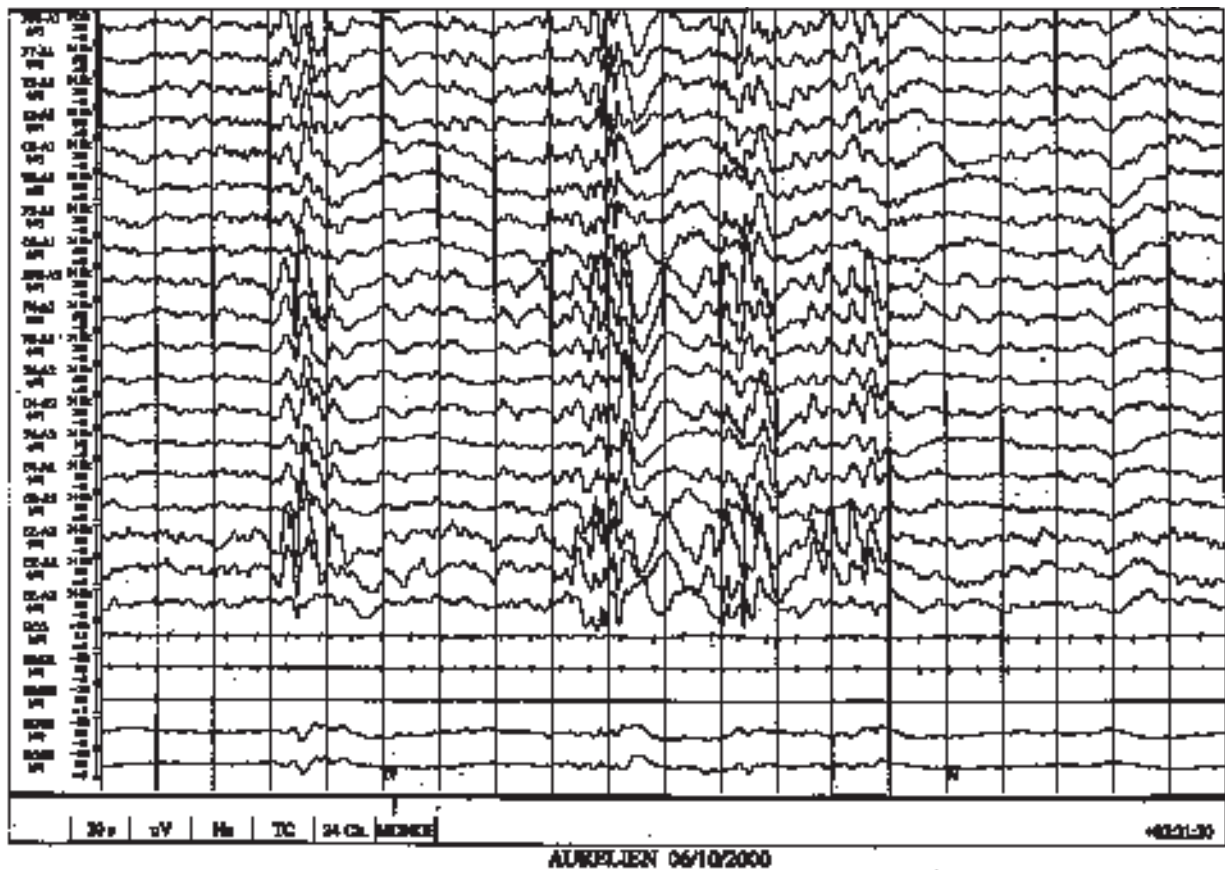


Fig. 4. En dehors des crises, éléments hypervoltés à caractère très angulaire, s'exprimant en brèves bouffées généralisées

3. Arthuis, Ponsot, Dulac— *Neurologie pédiatrique*. 2^e édition. Flammarion, Médecine-Sciences, Paris, 1998, 424-427.
4. Doose H.— Review. Myoclonic-astatic epilepsy. *Epilepsy Res*, 1992, Suppl. 6, 163-168.
5. Oguni H, Fukuyama Y, Imaizumi Y, Uehara T.—Video-EEG analysis of drop seizures in myoclonic astatic epilepsy of ear (Doose syndrome). *Epilepsia*, 1992, **33**, 805-813.
6. Lyon G, Evrard P.— *Neuropédiatrie*. 2^e édition. Masson, Paris, 2000. 129-131.
7. Hahn A, Pistohl J, Neubauer BA, Stephani U.— Atypical “benign” partial epilepsy or pseudo-Lennox syndrome. *Neuropediatrics*, 2001, **32**, 1-8.

Les demandes de tirés à part sont à adresser au Dr J.M. Dubru, Neurologie pédiatrique, CHR Citadelle, 4000 Liège.