



TRAITEMENTS DE L'ÉPILEPSIE DANS LE SYNDROME DE RETT

Compte-rendu du Webinaire de l'IRSF du 24 octobre 2024

L'intervenante :

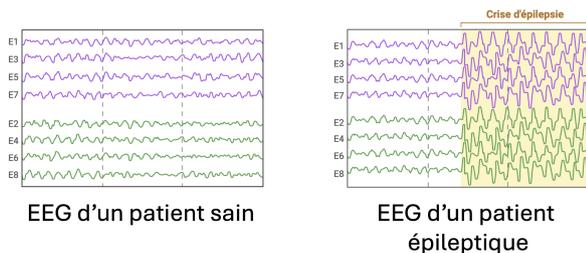
Robin Ryther est une neuropédiatre spécialisée dans les épilepsies et dans le syndrome de Rett, et dirige la Clinique « Rett Spectrum » aux États-Unis (Université de médecine de Washington et Hôpital pour enfant de St. Louis).



Children's
HOSPITAL • ST. LOUIS
BJC HealthCare


Washington
University in St. Louis
SCHOOL OF MEDICINE

Qu'est-ce que l'épilepsie ?



Différents types de crises d'épilepsie



L'épilepsie est une maladie neurologique caractérisée par la survenue de crises d'épilepsie. Ces crises sont causées par une perturbation de l'activité électrique des neurones, qui se mettent à décharger en même temps. Elles peuvent être étudiées à l'aide d'électroencéphalogrammes (EEG = enregistrements de l'activité du cerveau).

On distingue généralement les crises focales ou multi-focales, qui touche une ou plusieurs région(s) du cerveau, et les crises généralisées au cours desquelles tout le cerveau est impacté.

L'épilepsie dans le Syndrome de Rett :

Selon les études scientifiques, entre 50 et 90% des patientes atteintes du Syndrome de Rett (RTT) souffrent d'épilepsie. La susceptibilité à développer de l'épilepsie dépend en partie du type de mutation. Il faut aussi garder à l'esprit que chaque patiente est unique, et que de la même façon chaque épilepsie est différente.

Chez les patientes RTT, les EEG sont anormaux dès l'âge de 3 ans, indépendamment du fait qu'elles développent ou non de l'épilepsie. Cependant, ces enregistrements ne permettent pas de prévoir la survenue de crises d'épilepsie ou leur sévérité.

Traitements de l'épilepsie

Traitements médicamenteux

Actuellement, de très nombreuses molécules sont disponibles pour le traitement de l'épilepsie. Cependant, le contexte du RTT complique particulièrement la prise en charge des crises en comparaison à un patient qui souffrirait uniquement d'épilepsie. En effet, la grande majorité de ces traitements possède des effets secondaires particulièrement problématiques pour les patientes atteintes du syndrome de Rett : perte d'appétit, somnolences, constipations, apnées, anxiété/dépression, déficit en vitamine D... De plus, il peut exister des interactions médicamenteuses entre les antiépileptiques et les autres traitements pris par les patientes. Une bonne prise en charge médicamenteuse repose sur une discussion approfondie avec les professionnels de santé. Cela prend parfois plusieurs années pour trouver le traitement adapté.

Traitements des épilepsies pharmaco-résistantes

Une épilepsie est considérée comme pharmaco-résistante lorsque 2 médicaments ou plus ont échoué à stopper les crises à dose maximale. Lorsque ces thérapies échouent, d'autres options restent possibles.

Option diététique : le régime cétogène

Ce régime se base sur une alimentation avec un apport majoritaire en graisse, contrairement aux régimes « classiques » qui sont principalement composés de glucides. Même si les mécanismes sont mal connus, ce type d'alimentation a un effet bénéfique sur le contrôle des crises d'épilepsies. Cependant, elle est à l'origine de certains effets secondaires problématiques pour les patientes Rett (constipation, santé des os, cholestérol...)

Options chirurgicales

Différentes options chirurgicales existent pour traiter l'épilepsie. Parmi elles, on retrouve les stimulations nerveuses (stimulation du nerf Vague, stimulations cérébrales profondes), les ablations du corps calleux, et le retrait du foyer épileptique.

Au quotidien

Le Dr Ryther a particulièrement insisté sur l'importance de tenir un « journal » en consignant les événements du quotidien, afin de pouvoir éventuellement déceler des facteurs favorisant le déclenchement des crises (par exemple la période du cycle menstruel). Des événements pouvant paraître insignifiants peuvent en réalité apporter des informations aux professionnels de santé et permettre d'améliorer la prise en charge.

Il est possible pour les familles de contrôler la survenue des crises en identifiant et en agissant sur les déclencheurs. Parmi les facteurs influençant la survenue des crises, on retrouve la constipation, qui est un symptôme fréquent chez les patientes Rett et nécessite une attention particulière. La fatigue, le stress/l'anxiété, la douleur, l'inconfort et la maladie (fièvre) peuvent également avoir un impact. À la puberté, les hormones peuvent aussi exercer une influence. Une bonne prise en charge de ces facteurs est donc particulièrement importante.

Références utiles :

Livre « le Syndrome de Rett – une maladie rare d'origine génétique », Chapitre 4 : Épilepsie et Sommeil (p.69)

PNDS (https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2017-05/dir4/pnds_-_syndromes_de_rett_et_apparentes_2017-05-03_14-15-56_224.pdf) :

- paragraphe 3.5.3.1 Les phénomènes paroxystiques épileptiques et non épileptiques (p.18)
- paragraphe 4.3.2.7 Traitement de l'épilepsie (p.28)

Le message des rédactrices :

Nous espérons que ce compte-rendu vous aura apporté des informations utiles. N'hésitez pas à nous faire un retour et à nous poser vos questions, nous essayerons d'y répondre dans la mesure de nos connaissances ! Nous ne sommes évidemment ni médecins, ni spécialistes de l'épilepsie. Si vous avez des questions d'ordre médical, nous vous conseillons de vous tourner vers les professionnels de santé qui suivent et connaissent vos enfants.

Aussi, par soucis de simplification, nous utilisons ici le terme de « patientes Rett ». Cependant, nous ne souhaitons ni exclure les garçons atteints du RTT ni faire de généralités. Nous souhaitons aussi rappeler que chaque individu est unique et que sa maladie ne le définit pas.

Si vous souhaitez avoir plus de détails, vous pouvez retrouver l'intégralité du Webinaire sur Youtube (<https://www.youtube.com/watch?v=XjOi8v9GTAk&t=2790s>) ; il est possible de sous-titrer la vidéo en français (traduction relativement correcte).

Léna Bourcin et Camille de Combarieu