

Le dossier – Épilepsies de l'enfant et de l'adolescent

Épilepsies de l'adolescent : épilepsie-absence de l'adolescent et épilepsie myoclonique juvénile

RÉSUMÉ : L'épilepsie absence de l'adolescent (EAA) et l'épilepsie myoclonique juvénile (EMJ) sont toutes deux des épilepsies dites "généralisées idiopathiques" qui débutent après 10 ans. Elles sont sous-tendues par des facteurs génétiques complexes, responsables d'une hyperexcitabilité globale du cortex, âge dépendante. La prise en charge de ces deux épilepsies est largement sous-tendue par deux caractéristiques : leur caractère chronique, persistant à l'âge adulte (qui justifie, entre autres, de bien préparer l'avenir), et le risque accru de crise généralisée tonicoclonique (CGTC), qui justifie une information appropriée pour en limiter les risques. La grande majorité des EAA et la majorité des EMJ sont contrôlées par le traitement médical, sous réserve d'une bonne observance et connaissance des facteurs précipitant les crises.



M. MILH

Centre de référence des épilepsies rares, CHU
Timone-Enfants, MARSEILLE.

L'épilepsie absence juvénile (EAA) et l'épilepsie myoclonique juvénile (EMJ) sont deux épilepsies dites "généralisées idiopathiques", dont l'origine est largement sous-tendue par des facteurs génétiques peu ou mal connus, certainement multigéniques. Il s'agit de deux syndromes distincts mais qui ont des caractéristiques communes, en dehors de leur caractère généralisé : fréquence des antécédents familiaux d'épilepsie et des antécédents personnels de crise fébrile, normalité du neuro-développement, épilepsie débutant entre 10 et 14 ans la plupart du temps, comprenant des CGTC entre autres crises, persistant à l'âge adulte [1].

L'EAA comprend des absences qui sont moins fréquentes que dans l'EAE. Il s'agit d'épisodes de rupture de contact isolés ou associés à quelques secousses des paupières, de durée brève, de début et de fin brutaux. La plupart du temps, les adolescents savent reconnaître leurs absences. Parfois, il existe des états d'ab-

sence prolongés avec confusion et aphasie, mais cela est rarement présent dès le début de la maladie. Le tracé EEG est bien organisé et retrouve des pointes-ondes généralisées à plus de 3 Hz par seconde lors des absences. On peut déclencher les absences par l'hyperpnée [1].

L'EMJ est caractérisée par l'existence de myoclonies : il s'agit de secousses brèves, en salve, asynchrones, intéressant essentiellement les membres supérieurs, survenant surtout le matin. Ces myoclonies peuvent faire lâcher un objet mais font rarement chuter. Il n'y a pas de perte de connaissance, mais parfois les adolescents ne s'en rendent pas compte. Les myoclonies précèdent souvent la première crise généralisée et sont suffisantes pour poser le diagnostic d'EMJ, même si, la plupart du temps, le diagnostic est fait au moment de la première CGTC. Le tracé EEG est bien organisé et retrouve des pointes-ondes généralisées. La stimulation lumineuse intermittente (SLI) induit des modifications du tracé (pho-

Le dossier – Épilepsies de l'enfant et de l'adolescent

tosensibilité) dans 30 % des cas. De plus, environ 30 % des patients ont également des absences [1].

Ces deux épilepsies de l'adolescent justifient une prise en charge spécialisée, non pas pour leur pharmacorésistance, qui est très rare dans l'EAA et assez rare dans les EMJ, mais pour leur caractère chronique, persistant à l'âge adulte et pour les risques associés aux CGTC durant cette tranche d'âge.

Circonstance du diagnostic (tableau I)

Le diagnostic d'EAA est souvent porté devant l'enregistrement d'absences après l'âge de 10 ans chez un adolescent consultant pour des épisodes de rupture de contact. Même si le patient n'a pas eu de CGTC, la probabilité de survenue d'une telle crise est grande, justifiant d'en parler et de mettre en place un traitement efficace.

Le diagnostic d'EMJ est souvent fait au décours d'une première crise généralisée, l'adolescent pouvant rapporter des myoclonies rétrospectivement [2]. Dans les deux cas, c'est le risque de survenue d'une CGTC qui doit orienter la prise en charge. Elle se traduit par une

chute brutale, généralement précédée par une rupture de contact de quelques secondes. Au sol, l'entourage décrit une phase de raideur généralisée avec trismus et blocage de la respiration, éventuellement cyanose, suivie d'une phase avec secousses rythmiques des quatre membres. La fin de la crise est marquée par une phase d'hypotonie aréactive qui est souvent interprétée comme un état de mort apparente. La respiration est superficielle, l'enfant est pâle. Ce type de crise est généralement traumatisant, pour l'adolescent sur le plan physique et pour l'entourage, compte tenu de l'impression de décès imminent.

La phase postcritique est marquée par un retour progressif à la conscience, avec une confusion importante, caractérisée par une désorientation. L'examen neurologique ne retrouve pas de signes de focalisation. Sur le plan général, il existe souvent des stigmates de chute brutale. Plus tard, l'adolescent se plaint souvent de céphalées qui peuvent être intenses, et d'une asthénie. La récupération totale d'une conscience normale et d'un état normal prend généralement plusieurs heures.

En l'absence de signe neurologique focal, et devant l'amélioration clinique de la conscience et des céphalées, progressive et spontanée, aucune ima-

gerie n'est indiquée aux urgences. En revanche, un enregistrement électroencéphalographique doit être programmé le plus tôt possible [3]. Celui-ci permet de confirmer le diagnostic d'EGI et doit faire mettre en place un traitement sans attendre. En effet, le risque de récurrence de CGTC est grand et doit être évité à cet âge. En l'absence d'avis spécialisé immédiat, un traitement par clobazam 10 mg le soir peut être instauré pour quelques jours.

Conditions de réalisation d'un EEG en cas de suspicion d'EGI de l'adolescent

L'EEG doit être pratiqué le plus tôt possible après une première crise. L'objectif de l'EEG devant une 1^{re} crise généralisée est de trouver des arguments pour une épilepsie, sans attendre la récurrence. Il doit donc être réalisé dans des conditions permettant de favoriser la survenue d'anomalies intercritiques (anomalies asymptomatiques observées entre les crises, qui signent la maladie). Dans les EGI, il s'agit de pointes-ondes généralisées survenant, soit de manière isolée, soit en courtes bouffées. On recherche également des anomalies symptomatiques qui permettent de préciser le diagnostic syndromique; myoclonies axiales dans les EMJ et crise absence typique dans les EAA.

Compte-tenu du risque de faux négatif, l'EEG doit être pratiqué dans des conditions qui favorisent la survenue d'anomalies dans les EGI, à savoir une dette importante de sommeil et l'enregistrement de périodes de transition veille-sommeil. Au mieux, l'adolescent aura très peu dormi la nuit précédant l'EEG et il somnolera pendant celui-ci. L'EEG devra obligatoirement comprendre une phase de stimulation lumineuse intermittente et deux hyperpnées bien réalisées.

Après une première CGTC sans notion de myoclonie, un EEG strictement normal ne permet pas d'exclure une épilepsie

EAA	
Crises obligatoires	Absences typiques
EEG	● Pointes-ondes généralisées à 3-5,5 Hz ● Rythme de fond normal
Développement et examen neurologique	Normal
EMJ	
Crises	Crises myocloniques, souvent matinales
EEG	● Anomalies généralisées, souvent de type pointes ou poly-pointes-ondes généralisées, bouffées de pointes-ondes irrégulières à 3-5,5 Hz à la veille (privation de sommeil) et au sommeil ● Rythme de fond normal ● Photosensibilité : 30 %
Développement et examen neurologique	Normal

Tableau I: Critères de diagnostic (d'après [1]).

I Le dossier – Épilepsies de l'enfant et de l'adolescent

type EMJ ou EAA, mais peut permettre de prendre le temps d'organiser un EEG de sieste pour confirmer le diagnostic. En effet, la survenue d'une crise GTC isolée et unique n'est pas impossible à cet âge.

L'annonce du diagnostic d'EAA ou d'EMJ

L'annonce du diagnostic doit être faite par un médecin qui connaît bien cette maladie, en présence de l'adolescent et, si possible, de ses deux parents. L'objectif est de délivrer les informations indispensables à connaître rapidement :

– **maladie neurologique chronique.** Il s'agit de deux formes d'épilepsie chronique, qui débutent à l'adolescence et qui persisteront après le passage à l'âge adulte. Il n'existe pas de traitement curatif, mais la plupart du temps, la prise régulière d'un traitement "anti-crise" adapté permet de ne pas faire de crise, et donc d'avoir une vie normale ;

– **maladie comprenant des risques,** liés à la possibilité de survenue d'une CGTC généralisée. Les risques connexes aux CGTC ne sont pas neurologiques, mais liés au risque de chute ; traumatisme physique ou psychique, risque esthétique et lié à la circonstance de survenue de la crise avec perte de connaissance. Ces risques sont largement réduits par le suivi de règles de prudence au cours de la mise en place et de l'évaluation de l'efficacité du traitement (trois mois), de l'absence de rupture de traitement (nécessité d'excellente observance du traitement) et par l'éviction des activités les plus risquées (plongée sous-marine, conduite d'engins motorisés avant que l'épilepsie ne soit équilibrée...). Dans tous les cas, l'analyse des risques associés à chaque situation fait l'objet d'une discussion personnalisée entre adolescent, médecin spécialiste et famille.

– **une maladie qui nécessite d'anticiper son orientation professionnelle.** Si la plupart des formations sont accessibles aux adolescents avec une épilepsie bien contrôlée, ce n'est pas le cas de tous les métiers. Il est donc indispensable de bien

conseiller l'adolescent et sa famille sur les filières à éviter.

Transition

Organiser la transition avec la médecine d'adulte est une obligation. La transition est un processus destiné à tous les enfants porteurs de maladie chronique, qui doivent être suivis par un médecin d'adulte, après la pédiatrie. La transition ne peut pas se résumer à la consultation de transfert de dossier, qui a lieu vers 18 ans, et qui correspond à la dernière consultation en pédiatrie. Elle se prépare vers 13 ans, et elle comporte aux moins trois temps forts :

– la réinformation qui vise à refaire une annonce du diagnostic à l'adolescent (qui a souvent vécu l'annonce par procuration, avec ses parents) ;

– la bilan de transition qui vise à s'assurer que l'adolescent est autonome vis-à-vis de sa maladie (traitement, risques, principes du suivi, associations de maladies, droits et devoirs) ;

– le transfert au cours d'une consultation qui, au mieux, est une consultation commune avec le médecin d'adulte. Cette période de transition est d'autant plus importante dans ces deux épilepsies qu'il existe des enjeux majeurs liés à l'observance du traitement, à la connaissance des risques et à l'orientation professionnelle [4].

Les principes et objectifs du suivi

Pour ces deux épilepsies, l'objectif affiché est toujours le contrôle des crises généralisées avec chute. Ce type de crise est effectivement incompatible avec une vie normale, qui est l'objectif ultime pour ces patients. Le choix de la molécule dépend de la présence d'éventuelles comorbidités psychiatriques (syndrome dépressif, TDAH, impulsivité), des antécédents médicaux. À ce jour, quatre molécules ont montré une efficacité dans ces deux indications : la

lamotrigine, le levetiracetam, le topiramate et le valproate de sodium, avec des effets secondaires et des profils de tolérance propres. Le zonizamide peut être utilisé. Plus récemment, le perampanel et le lacosamide ont également démontré une efficacité sur les CTGC des EGI. Le phénobarbital est également efficace pour contrôler les CGTC dans les EMJ mais moins utilisé car moins bien toléré sur le plan cognitif [5]. Le sexe du patient est un élément à prendre en compte dans la décision thérapeutique. En effet, certains traitements ont un effet délétère sur le cerveau fœtal et ne doivent pas être prescrits pendant la grossesse. Lorsqu'ils sont prescrits chez une adolescente en âge de procréer, ils doivent donc faire l'objet d'une étude personnalisée du rapport bénéfice/risque et d'une information éclairée. Dans tous les cas, un projet de grossesse, même lointain, chez une patiente épileptique doit faire l'objet d'une consultation dédiée avec un spécialiste. Cette démarche doit avoir lieu pour n'importe quel traitement, avec l'évolution des connaissances scientifiques. C'est particulièrement le cas pour le valproate de sodium ; molécule très efficace dans ce type d'épilepsie, associée à un risque accru de trouble du neurodéveloppement et d'autisme pour le fœtus exposé *in utero* [6].

La presque totalité des patients avec une EAA et près de 90 % des patients avec une EMJ répondent au traitement, parfois à une bithérapie. Malgré cela, les conseils et règles de vie doivent être respectés pour éviter tout risque de CGTC : sommeil régulier, faible consommation d'alcool et observance parfaite.

Ces deux formes d'épilepsie peuvent être aggravées par certains antiépileptiques, y compris des traitements qui peuvent être efficaces chez d'autres. Il est primordial de refaire un bilan complet en cas de pharmacorésistance, à la recherche d'une erreur de diagnostic syndromique, d'une mauvaise observance, ou d'une maladie évolutive (épilepsie myoclonique progressive) : EEG en contexte de

privation de sommeil, de sieste ou de nuit et IRM cérébrale.

■ Conclusion

EAA et EMJ sont deux épilepsies généralisées, dites idiopathiques, qui débutent chez le pré-adolescent et qui vont durer bien au-delà de la période pédiatrique. Le neuropédiatre doit veiller à ce que l'adolescent acquière en quelques années les connaissances nécessaires pour développer son autonomie et faire des projets personnels et professionnels compatibles avec cette maladie chronique. Un suivi régulier est donc indis-

pensable, même lorsque l'épilepsie est parfaitement contrôlée, ce qui est, fort heureusement, très souvent le cas.

BIBLIOGRAPHIE

1. HIRSCH E, FRENCH J, SCHEFFER IE *et al.* ILAE definition of the idiopathic generalized epilepsy syndromes: position statement by the ilae task force on nosology and definitions. *Epilepsia*, 2022;63:1475-1499.
2. GENTON P, THOMAS P, KASTELEIJN-NOLST TRENITÉ DGA *et al.* Clinical aspects of juvenile myoclonic epilepsy. *Epilepsy Behav*, 2013;28:S8-14.
3. MILH M, TICUS I, VILLENEUVE N *et al.* [Epileptic seizures in childhood: from seizure type to diagnosis]. *Arch Pediatr*, 2008;15, 216-222.
4. NABBOUT R, TENG T, CHEMALY N *et al.* Transition of patients with childhood onset epilepsy: perspectives from pediatric and adult neurologists. *Epilepsy Behav*, 2020; EB 104, 106889.
5. CRESPEL A, GELISSE P, REED RC *et al.* Management of juvenile myoclonic epilepsy. *Epilepsy Behav*, 2013;28:S81-86.
6. SERAFINI A, GERARD E, GENTON P *et al.* Treatment of juvenile myoclonic epilepsy in patients of child-bearing potential. *CNS Drugs*, 2019; 33,195-208.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de liens d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.