

## Syndrome de Dravet

### épilepsie myoclonique sévère du nourrisson

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

#### Le syndrome de Dravet en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels<sup>1</sup>

- **Définition** : Le syndrome de Dravet (SD) est une **encéphalopathie épileptique réfractaire** survenant chez des enfants par ailleurs en bonne santé.
- **Épidémiologie** : L'incidence estimée est comprise entre 1/20 000 et 1/40 000. Le SD est plus fréquent chez les garçons que chez les filles (ratio de 2:1).
- **Clinique** : La maladie débute pendant la première année de vie avec des **crises cloniques/tonico-cloniques, généralisées et unilatérales**. Les crises surviennent tous les mois ou tous les deux mois et initialement, elles sont **souvent associées à de la fièvre**. Un **état de mal hémiclonique ou généralisé** est fréquent. Les autres types de crises épileptiques (généralement myoclonie, absences atypiques ou crises partielles complexes) commencent dans la 2<sup>nde</sup> ou 3<sup>eme</sup> année de vie, et bien que la durée des crises cloniques/tonico-cloniques diminue pendant cette période, leur fréquence augmente. Les facteurs déclenchants incluent la fermeture des paupières ou la stimulation lumineuse intermittente. L'évolution de la maladie est marquée par un **ralentissement du développement psychomoteur** et la survenue de **troubles du comportement** et d'une **ataxie**. Une **photosensibilité** a également été observée. Au moins 25 % des patients atteints du SD ont des antécédents familiaux d'épilepsie ou de convulsions fébriles.
- **Étiologie** : Le SD a été associé à des **mutations** du gène *SCN1A* (2q24.3) codant un canal sodique voltage-dépendant. Ces mutations ont été impliquées dans au moins deux tiers des cas de SD et surviennent généralement **de novo**.
- **Prise en charge** : Les crises répondent mal aux traitements antiépileptiques mais le **valproate et les benzodiazépines** (clobazam) semblent être les médicaments les plus efficaces. Plus récemment, **l'association au stiripentol** (STP) a montré son efficacité : en janvier 2007, le STP a obtenu l'autorisation européenne de mise sur le marché en tant que médicament orphelin adjuvant pour le traitement du SD. Des essais cliniques ouverts ont suggéré que le **topiramate** était également efficace chez les enfants répondant mal au stiripentol. La carbamazépine et le vigabatrin doivent être évités car ils peuvent aggraver les crises. La prise en charge peut aussi inclure **un régime cétoène**, des séances de **physiothérapie** et d'**orthophonie**.
- **Pronostic** : Bien que la fréquence des crises diminue lorsque l'enfant grandit, le pronostic à long terme est sombre, avec un **déficit cognitif** et des **troubles comportementaux** persistants. Le SD est également associé à un risque accru de mort subite dans l'enfance, en particulier entre les âges de 2 et 4 ans.

## Le handicap au cours du syndrome de Dravet

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public<sup>2</sup>

### • Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

Le syndrome de Dravet entraîne une situation de handicap qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prises en charge particuliers du fait d'un **déficit intellectuel associé à des troubles du comportement et d'une mauvaise coordination des mouvements**.

Le déficit intellectuel est à l'origine de troubles de la concentration, de l'attention, ou de troubles de la mémoire d'importance variable (troubles cognitifs). Les enfants ont du mal à s'exprimer correctement et les troubles du comportement s'ajoutent et retentissent aussi sur leurs difficultés de communication. La conséquence de ces déficiences est un handicap qui touche la communication et l'autonomie (voir « *Vivre avec* »), et qui peut être amélioré par une rééducation fonctionnelle et certaines aides techniques (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* »). Lorsqu'ils bénéficient d'un encadrement adapté, la plupart des enfants est capable de beaucoup de progrès, tant sur le plan physique, qu'intellectuel et social.

### • Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Le syndrome de Dravet entraîne des difficultés de développement de l'enfant, au niveau intellectuel mais également physique, notamment pour marcher, avoir de l'équilibre, vocaliser (prononcer quelques syllabes). Une **prise en charge spécialisée, pluridisciplinaire** et un **projet éducatif**, les plus précoces possibles, doivent donc être mis en place pour encourager l'éveil des enfants. Ceux-ci ont en effet besoin d'être stimulés sur tous les plans (moteur, visuel, de la communication, etc.) pour développer leurs capacités motrices (contrôle des mouvements) et intellectuelles au maximum. Le projet éducatif doit tenir compte de la fatigabilité liée à l'épilepsie et à l'importante dépense d'énergie pour l'enfant, afin de maintenir son attention et sa concentration. Dans tous les cas, il est nécessaire qu'un bilan neuro-psychologique global soit effectué pour évaluer précisément le développement de l'enfant et ses capacités intellectuelles et élaborer ainsi une prise en charge adaptée.

#### **Kinésithérapie – Psychomotricité - Ergothérapie**

Des exercices de kinésithérapie et de rééducation psychomotrice, mis en place par des professionnels mais aussi effectués à la maison avec les parents, sont essentiels pour aider l'enfant à se muscler, à acquérir de l'équilibre, à apprendre à marcher, à manger tout seul...

Souvent, l'enfant devra poursuivre ces exercices à l'adolescence et à l'âge adulte pour entretenir les acquis.

De nombreuses méthodes peuvent être adoptées, consistant en une stimulation quotidienne de l'enfant par des gestes simples et répétitifs. L'**ergothérapie** entraîne l'enfant à pratiquer des activités manuelles (exercices avec des crayons, des pinceaux, des ustensiles de cuisine, etc.) et de ce fait, le stimule pour réaliser des activités courantes. Elle permet ainsi de développer son indépendance et son interaction avec l'environnement quotidien et familial. D'autres méthodes de stimulation peuvent être bénéfiques, comme par exemple les exercices à la piscine.

#### **Orthophonie**

La communication et les relations avec l'entourage peuvent être améliorées par des séances d'orthophonie qui stimulent également l'ouïe, la vue et le toucher.

En fonction de la sévérité du handicap résultant du syndrome de Dravet, les progrès peuvent être plus ou moins importants d'un enfant à l'autre. Il est impossible de savoir à l'avance quels progrès l'enfant pourra réaliser. Toutefois, la mise en place d'un mode de communication non

---

Syndrome de Dravet – Encyclopédie Orphanet du Handicap

[www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Handicap\\_Dravet\\_-FrfrPub10307v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Handicap_Dravet_-FrfrPub10307v01.pdf) | 27 novembre 2013

verbale (par des gestes par exemple) peut s'avérer utile pour compléter ou compenser les troubles de la communication.

### **Orthoptie**

En cas de troubles des mouvements des yeux (oculomotricité), un bilan orthoptique permet de les identifier précisément afin d'envisager les stratégies et adaptations nécessaires.

- **« Vivre avec » : le handicap au quotidien**

### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale et professionnelle ?*

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne sont généralement très lourdes.

Le syndrome de Dravet est une maladie grave, potentiellement mortelle qui touche des enfants jeunes qui ne peuvent pas exprimer clairement ce qu'ils ressentent. L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés.

Les parents sont soumis à un stress important, tant avant l'annonce du diagnostic qu'après, puisque le pronostic concernant le développement de l'enfant est variable et souvent défavorable.

Au quotidien, les horaires de prise de médicaments, le caractère inattendu des crises, les consultations médicales remettent parfois en question des projets de sorties ou d'activités, ce qui peut être difficile à accepter pour les autres membres de la famille.

La surveillance et les soins continus dont doivent bénéficier les enfants malades ont aussi des répercussions sur la vie professionnelle des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel...). La maladie a donc un impact direct sur le niveau de vie des foyers (consultations médicales, rééducation, hospitalisations, garde des enfants...).

### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie sociale et scolaire de l'enfant ?*

Il existe souvent des troubles du sommeil et du comportement qui sont épuisants et difficiles à gérer pour les parents. Les enfants sont parfois extrêmement actifs, ont du mal à contrôler leur énergie. Au contraire, certains peuvent être « grognons », très fatigués et peu actifs, soit à cause de la maladie, soit à cause des médicaments.

Quant à la prise en charge de l'enfant en crèche ou à l'école, tout dépend de ses capacités physiques et de son développement. Lorsqu'ils sont très jeunes, certains peuvent aller quelques heures par jour à l'école, ou une ou deux matinées par semaine. Cela permet d'assurer leur épanouissement social tout en ménageant du temps pour les séances de kinésithérapie, d'orthophonie ou de psychomotricité, le plus souvent dans le cadre du Centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP, centres qui reçoivent des enfants âgés de 0 à 6 ans ayant un déficit psychomoteur ou qui sont susceptibles d'en avoir un). Lorsque les enfants grandissent, la scolarisation en établissement classique est rarement possible, du fait des difficultés trop importantes au niveau du langage, du développement et du comportement.

Quel que soit l'âge de l'enfant, et à la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un Projet d'accueil individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions. Compte-tenu des besoins de l'enfant, certains aménagements sont nécessaires (adapter les horaires,...). L'enfant peut être dispensé de certaines activités en fonction des avis du médecin scolaire et de l'enfant lui-même. Pour les sorties scolaires, il peut être nécessaire de demander des moyens, matériels et humains,

supplémentaires Pour les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison Départementale des personnes handicapées (MDPH), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Un accueil au sein d'une classe d'inclusion scolaire pour les élèves handicapés (CLIS) en effectif réduit et avec un enseignement aménagé peut selon les cas, être possible. Une demande de prise en charge dans un établissement spécialisé (IME par exemple) peut être déposée. Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (pendant les crises notamment) sont alors définies par la MDPH. Procédant du « devoir d'assistance à personne en péril », un protocole intégré au PPS peut prévoir l'administration par voie rectale de diazépam par l'enseignant ou l'assistant de vie scolaire (AVS).

Dans tous les cas, quelle que soit la sévérité des crises et du handicap, une prise en charge précoce avec un programme de rééducation psychomotrice adaptée permettent de limiter les déficits des enfants atteints du syndrome de Dravet et de leur assurer le meilleur épanouissement personnel possible.

1. *Syndrome de Dravet*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mai 2007. Pr Olivier DULAC, éditeur expert.

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=10307&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10307&Disease).

2. *Syndrome de Dravet*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, juin 2011. Avec la collaboration de : Dr Isabelle AN, Pr Olivier DULAC, Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville, Hôpital Necker, Paris - Pr Michel BAULAC, Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris - Mme Dominique MATHON, Centre national de ressources pour le handicap rare La pépinière, Loos - Agir, Informer, Sensibiliser le Public pour Améliorer la Connaissance des Epilepsies - Epilepsie France - Fondation Française pour la Recherche sur l'Epilepsie.

[www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Dravet-FRfrPub10307v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Dravet-FRfrPub10307v01.pdf).

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

