

Le syndrome de West

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de West. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de West ?

Le syndrome de West est une forme rare d'épilepsie qui se manifeste par la survenue de séries de contractions musculaires involontaires (spasmes) chez les nourrissons. Ce syndrome est parfois désigné par le terme « spasmes infantiles », même si ceux-ci recouvrent d'autres manifestations.

Le syndrome de West s'accompagne d'un ralentissement du développement de l'enfant, voire d'une régression. Les spasmes peuvent disparaître sous traitement, mais laissent parfois des séquelles intellectuelles et motrices importantes.

● Combien de personnes sont atteintes par cette maladie ?

Le syndrome de West concerne une naissance sur 22 000 à 34 000.

● Qui peut en être atteint ?

Ce syndrome survient dans les premiers mois de la vie (le plus souvent vers l'âge de 5 mois). Cependant, il peut survenir exceptionnellement dès la naissance et jusqu'à l'âge de 5 ans. Le syndrome de West touche plus fréquemment les garçons que les filles.

● A quoi est-il dû ?

Les causes du syndrome de West peuvent être diverses.

Dans la majorité des cas (70-80 %), le syndrome est dû à une anomalie du cerveau. Il peut s'agir d'une lésion, c'est-à-dire d'un endommagement du cerveau par un manque d'oxygène à la naissance ou due à une infection (encéphalite, méningite...). L'anomalie cérébrale peut également être une malformation (anomalie de développement), présente de manière isolée ou associée à une maladie, comme par exemple la sclérose tubéreuse de Bourneville (25 % des cas) caractérisée par des sortes de « kystes » présents au niveau des reins, du cœur et

de la peau, ou encore la trisomie 21, la délétion 1p36, la phénylcétonurie, certaines formes de retard mental lié à l’X et d’autres encore.

Dans ces cas-ci, quand il existe des signes d’endommagement cérébral à l’origine de la maladie, on parle de syndrome de West symptomatique.

Cependant, dans environ 10 % cas, aucune cause ou lésion n’est trouvée et le développement du bébé est tout à fait normal avant l’apparition des spasmes. Dans ces cas, on parle de syndrome de West idiopathique. Enfin, les spasmes peuvent être « cryptogéniques », ce qui signifie que le syndrome est peut-être lié à une anomalie qu’on ne sait pas mettre en évidence par les techniques médicales actuelles.

● Est-il contagieux ?

Le syndrome de West n’est pas contagieux.

● Quelles en sont les manifestations ?

Le syndrome de West apparaît chez les nourrissons, le plus souvent entre 3 et 7 mois.

L’enfant présente des mouvements brefs ressemblant à des secousses, s’accompagnant de contractions involontaires vigoureuses de certains muscles (spasmes), surtout au niveau des bras. Ces spasmes surviennent le plus fréquemment au moment du réveil (mais peuvent apparaître n’importe quand).

Le plus souvent, ils se traduisent par des contractions brutales du corps en « flexion » : l’enfant se recroqueville sur lui-même, bras et jambes pliés, et fléchit la tête en avant (*figure 1*). Ces spasmes sont suivis d’un relâchement musculaire.

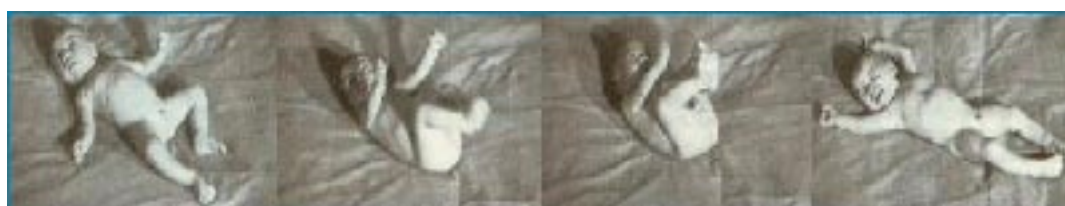


Figure 1
Séquence montrant un spasme en flexion chez un nourrisson atteint du syndrome de West.
(http://perso.orange.fr/ensemble_pour_chloe/maladie.html)

Plus rarement, les spasmes se font en « extension » : la nuque et les jambes se tendent alors brusquement, les bras se « lancent » vers le haut ou sur le côté.

Les spasmes sont très brefs (un peu comme des éternuements), durant chacun 0,5 à 2 secondes. Au début, ils peuvent être isolés, mais ils surviennent ensuite par séries (ou salves) durant jusqu’à plusieurs dizaines de minutes (salves de 10 à 50 spasmes survenant toutes les 5 à 30 secondes).

Les spasmes peuvent s’accompagner d’une déviation des yeux vers le haut (révulsion des yeux). Chez certains bébés, les spasmes sont même limités à ce mouvement oculaire, et sont alors difficiles à identifier.

Les spasmes sont fréquemment suivis de pleurs. Entre les crises, l’enfant ne présente pas d’anomalie particulière. Cependant, les accès de spasmes peuvent se reproduire très fréquemment, pendant plusieurs mois, et à raison de plusieurs fois par jour, même sous traitement.

A terme, sans traitement efficace, le syndrome de West endommage le cerveau des enfants atteints. Ceux-ci présentent alors un retard de développement psychomoteur et une perturbation du contact avec l'extérieur. En effet, dès l'apparition des spasmes, et parfois même avant, les bébés deviennent « grognons », moins souriants, moins joueurs et pleurent beaucoup. Ils semblent parfois absents, ont le regard vague, cessent de s'intéresser à l'entourage et réagissent moins aux bruits.

Peu à peu, on observe un ralentissement du développement psychomoteur, voire une régression, certains enfants perdant les capacités qu'ils avaient acquises (tenir leur tête, attraper des objets, suivre un objet du regard...). La maladie freine considérablement le développement des enfants atteints, et nombreux sont ceux qui ne se tiennent pas encore assis à l'âge d'un an. Cependant, la sévérité du retard psychomoteur est variable d'un enfant à l'autre et dépend de la cause.

Par ailleurs, le syndrome apparaît à un âge où le cerveau est encore en plein développement, notamment au niveau des fonctions sensorielles, c'est-à-dire la vision, l'ouïe et l'odorat principalement. Il arrive donc que ces sens soient moins développées que chez les autres enfants, alourdissant d'autant plus l'éventuel handicap.

● Comment expliquer les symptômes ?

Le syndrome de West est une forme d'épilepsie. Les épilepsies sont des maladies dues à un mauvais fonctionnement intermittent du cerveau, qui se manifeste surtout par des « crises » récurrentes, se répétant plus ou moins fréquemment. D'ailleurs, le terme « épilepsie » vient du grec et signifie « prendre par surprise, attaquer ».

Ces crises (ou spasmes, dans le cas du syndrome de West) sont dues à une activité anormale des cellules nerveuses du cerveau, les neurones.

De manière générale, les neurones transmettent les messages nerveux au reste du corps par le biais de décharges électriques.

Les crises d'épilepsie surviennent lorsqu'un groupe de neurones libère au même moment des décharges électriques de façon soudaine et anormale, un peu comme un orage.

Ces décharges électriques peuvent avoir lieu dans différentes zones du cerveau ayant différentes fonctions : les manifestations des crises sont donc variables. Il existe de nombreuses maladies épileptiques, différant selon l'âge d'apparition, le type de crise, la fréquence...

Dans le cas du syndrome de West, les crises entraînent des troubles du mouvement ou secousses musculaires, les spasmes. Entre les spasmes, si l'enfant n'a pas de signe visible d'épilepsie, son cerveau continue tout de même à mal fonctionner. Ces anomalies sont visibles à l'électroencéphalogramme, qui enregistre l'activité électrique du cerveau (*voir plus loin*). C'est ce dysfonctionnement constant qui endommage progressivement le cerveau et induit un retard de développement chez les bébés atteints du syndrome de West.

● Quelle est son évolution ?

L'évolution et l'efficacité du traitement dépendent en grande partie de l'origine du syndrome de West.

La mise en place du traitement induit généralement une diminution des spasmes. Les spasmes tendent à disparaître avant l'âge de 5 ans mais des rechutes restent possibles, et beaucoup d'enfants gardent des spasmes au-delà de cet âge. Certains enfants guérissent complètement, mais la plupart d'entre eux (80 %) présentent des séquelles motrices ou in-

tellectuelles plus ou moins irréversibles (retard de langage, retard à l'apprentissage des acquisitions comme la marche, la propreté...). De plus, des troubles du comportement peuvent apparaître, comme un repli de l'enfant sur lui-même, ou un état hyperactif (surexcitation, passage répété d'une activité à l'autre, perturbation scolaire, déficit de l'attention...).

Par ailleurs, beaucoup d'enfants développent plus tard dans la vie une autre forme d'épilepsie, plus ou moins sévère.

Le pronostic est meilleur lorsque le syndrome de West survient sans cause apparente (syndrome de West idiopathique). La régression psychomotrice est souvent moins importante que dans les cas « symptomatiques » (avec cause sous-jacente connue) et les enfants sont moins fréquemment sujets à une maladie épileptique par la suite. Le développement mental redevient normal dans la moitié des cas, quelquefois même sans traitement. Dans les formes symptomatiques, ceci se voit très rarement.

Cependant, au début de la maladie, il est impossible de se prononcer sur le devenir de l'enfant. Chaque cas est particulier, et l'évolution est imprévisible.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de West ?

Lorsque les premiers spasmes apparaissent, les parents remarquent vite le comportement anormal de leur bébé et son changement d'attitude. Dans certains cas, le changement de comportement survient même avant l'apparition des spasmes. Mais le syndrome de West peut être long à diagnostiquer car le médecin n'a pas forcément « l'occasion » d'assister à une série de spasmes. C'est pourquoi il est très important que les parents observent attentivement les spasmes et notent leur nombre, leur durée, l'heure de survenue...pour aider le médecin dans son diagnostic. Si cela est possible, il est également utile de filmer les spasmes avec une caméra vidéo pour que le médecin puisse les visualiser.

Lorsque le syndrome de West est suspecté, un électroencéphalogramme (E.E.G.) de l'enfant est réalisé pour confirmer le diagnostic. L'électroencéphalogramme est l'enregistrement de l'activité électrique du cerveau qui est, comme on l'a vu, perturbée en continu chez les enfants atteints du syndrome de West. C'est un examen indolore qui se fait en plaçant des électrodes (capteurs électriques) sur le cuir chevelu du bébé. Il est préférable d'enregistrer l'activité à l'état de veille et pendant le sommeil.

Sur un électroencéphalogramme normal (*figure 2*), le tracé est régulier et les ondes surviennent de manière synchronisée. Cependant, dans le syndrome de West, le fonctionnement du cerveau montre le plus souvent une désorganisation totale, même entre les crises, désignée par le terme d'hypsarythmie (*figure 3*). Les ondes électriques sont irrégulières, changeant à chaque instant de durée et d'amplitude, et ne se déclenchant pas en même temps.

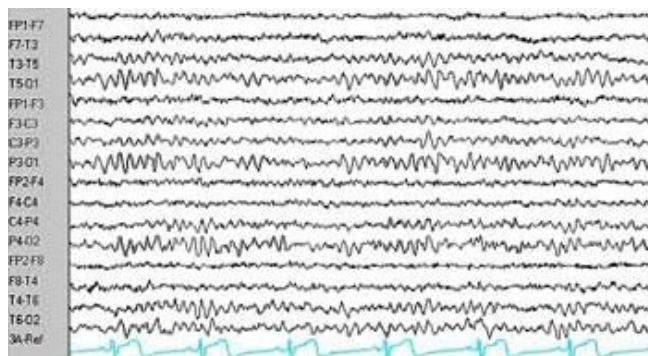


Figure 2
Electroencéphalogramme normal. Le tracé est régulier.
(http://lecerveau.mcgill.ca/flash/capsules/outil_bleu13.htm#eeg)

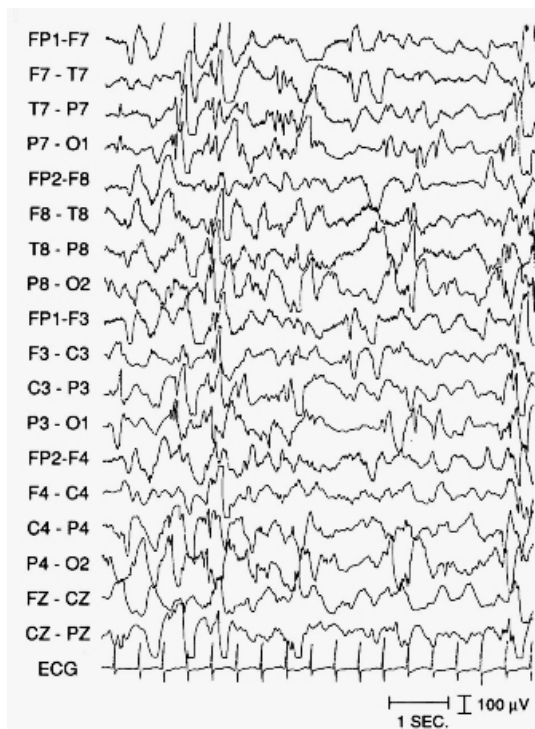


Figure 3
 Electroencéphalogramme d'un enfant atteint du syndrome de West. Le tracé est irrégulier, désorganisé (hypsarythmie).
 Avec l'aimable autorisation de eMedecine, 2008
 (<http://www.emedecine.com/rc/rc/pimages/i27/s71/epilepsy.htm>)

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Si l'électroencéphalogramme permet d'affirmer le diagnostic du syndrome de West, il ne permet pas de connaître la cause de l'épilepsie. Or, dans la plupart des cas, le syndrome de West est la conséquence d'une autre maladie identifiable, ayant entraîné des dommages cérébraux. D'autres examens sont donc réalisés pour essayer de mettre en évidence une anomalie du cerveau (lésion, malformation) ou une maladie génétique.

Le scanner et l'IRM (imagerie par résonance magnétique) cérébraux permettent d'étudier le cerveau avec une grande précision et de mettre en évidence des lésions chez certains des enfants atteints.

Des analyses de sang peuvent également être réalisées pour rechercher des anomalies traduisant la présence d'une maladie sous-jacente pouvant causer un syndrome de West (maladies métaboliques et génétiques, la trisomie 21...).

Une ponction lombaire peut aussi être réalisée. Elle consiste à prélever le liquide circulant autour de la moelle épinière (le liquide céphalo-rachidien), au niveau de la colonne vertébrale dans le bas du dos, pour écarter d'autres maladies.

Enfin, une des maladies les plus fréquemment en cause dans le syndrome de West est la sclérose tubéreuse de Bourneville. Pour s'assurer que l'enfant n'est pas atteint de cette maladie, la peau du bébé peut être examinée avec une lumière ultra-violette spéciale (lumière de Wood), pour rechercher des tâches blanches caractéristiques de la maladie de Bourneville.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Les spasmes ne sont pas forcément très nets au début de la maladie, et les parents ont parfois du mal à décrire précisément ce qui se passe au médecin. Comme, le plus souvent, les enfants pleurent au décours du spasme, leur malaise est parfois assimilé aux coliques du

nourrisson ou à un reflux gastro-oesophagien, très courant chez les nouveau-nés (le reflux gastro-oesophagien est une remontée dans l'œsophage du contenu acide de l'estomac, qui entraîne, après les repas, des brûlures sources de douleur).

● **Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ?**

Non, car on ne découvre la maladie qu'une fois déclarée, après la survenue des premiers spasmes ou changements de comportement.

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission aux enfants ?**

Dans la majorité des cas, le syndrome de West n'est pas une maladie héréditaire, c'est-à-dire qu'il est très rare d'observer plusieurs enfants atteints au sein d'une même famille.

Dans les cas où le syndrome de West est associé à une autre maladie génétique, le risque de transmission aux enfants dépend de la maladie en question.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels en sont les risques ?**

Etant donné les répercussions des spasmes infantiles sur le développement psychomoteur des enfants atteints, il est impératif de parvenir à arrêter les spasmes le plus rapidement possible après leur apparition, ainsi qu'à corriger l'activité anormale du cerveau qui persiste entre les crises. Une combinaison de différents médicaments antiépileptiques est élaborée au cas par cas, plusieurs ajustements étant souvent nécessaires avant de trouver le traitement adapté à chaque enfant. Dans le cas d'une association du syndrome de West avec une autre maladie, des traitements complémentaires peuvent être nécessaires.

Le vigabatrin (sous forme de sachets ou de comprimés) est l'un des anti-épileptiques les plus utilisés dans le traitement du syndrome de West. L'administration se fait en une ou deux prises quotidiennes. Dans certains cas, le vigabatrin suffit à supprimer les spasmes et les anomalies de l'électroencéphalogramme. Son efficacité est contrôlée par des électroencéphalogrammes réguliers, et en cas d'échec ou de rechute, d'autres médicaments peuvent y être associés.

Les corticoïdes, par exemple, comme l'hydrocortisone ou l'ACTH (hormone corticotrope), peuvent être associés au vigabatrin pour une durée variable en fonction des cas (15 jours à 6 mois). L'utilisation de corticoïdes est particulièrement efficace, puisqu'associée au vigabatrin, elle permet de contrôler durablement l'épilepsie dans plus de la moitié des cas.

Le topiramate, autre antiépileptique, peut parfois être indiqué pour les enfants plus âgés.

D'autres antiépileptiques, comme le felbamate, le valproate de sodium ou la lamotrigine, peuvent être utilisés en cas de spasmes résistants aux traitements précédents, tout comme certaines benzodiazépines.

Malheureusement, chez certains enfants, ces traitements ne sont pas suffisamment efficaces et ne permettent pas d'arrêter les spasmes à terme. D'autres méthodes peuvent alors être

envisagées, comme le régime cétogène. Il s'agit d'un régime très strict destiné à enrichir le sang en certaines substances (les corps cétoniques), qui ont une action anti-épileptique. C'est un régime très riche en graisses et pauvre en sucres. Le régime cétogène doit être mis en place à l'hôpital et il faut attendre au moins une semaine, souvent plus, avant de savoir s'il est efficace. Il doit être effectué sous surveillance médicale (contrôle du poids, de la taille, prises de sang).

Enfin, il est important de noter que dans des cas très particuliers, une intervention chirurgicale sur le cerveau peut être proposée pour mettre fin aux spasmes résistants aux médicaments. Cela reste toutefois exceptionnel dans le syndrome de West.

● Quelles sont les autres options thérapeutiques ?

Dans la majorité des cas, malheureusement, le syndrome de West entraîne des difficultés de développement de l'enfant, notamment pour s'asseoir, marcher à quatre pattes, se mettre debout, vocaliser (prononcer quelques syllabes). Une prise en charge spécialisée doit donc être envisagée pour encourager l'éveil des enfants. Ceux-ci doivent en effet être stimulés sur tous les plans (moteur, visuel, de la communication, etc.), pour développer leurs capacités motrices et intellectuelles au maximum. Dans tous les cas, il est nécessaire qu'un bilan neuro-psychologique global soit effectué par le neuropédiatre pour évaluer précisément le développement de l'enfant et ses capacités cognitives, et élaborer ainsi une stratégie thérapeutique adaptée.

Kinésithérapie – Psychomotricité - Ergothérapie

Les enfants atteints du syndrome de West prennent souvent beaucoup de « retard » au niveau moteur (ils ne tiennent pas toujours assis, n'attrapent pas les objets, etc) mais aussi au niveau de la communication visuelle et verbale.

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...

De nombreuses méthodes peuvent être adoptées, consistant en une stimulation quotidienne de l'enfant par des gestes simples et répétitifs.

L'ergothérapie permet aussi de solliciter l'enfant pour des activités courantes, afin de développer son indépendance et son interaction avec l'environnement quotidien et familial.

Orthophonie

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

Orthoptie

Pour les enfants dont la vision a été affaiblie par la maladie, une rééducation des yeux peut parfois permettre quelques améliorations.

D'autres méthodes de stimulation peuvent être bénéfiques, comme par exemple les exercices à la piscine.

En fonction de la sévérité du handicap résultant du syndrome de West, les progrès peuvent être plus ou moins prononcés en fonction des enfants. Il est impossible de savoir à l'avance quelles séquelles resteront définitives. Une fois les spasmes arrêtés, les progrès réalisés par l'enfant sont souvent surprenants.

● Quels bénéfices attendre des traitements ?

Tout dépend ici encore de la cause du syndrome de West.

Chez beaucoup d'enfants, les spasmes finissent par être contrôlés par un traitement, même si la mise au point de celui-ci est souvent laborieuse. Cependant, le traitement ne peut être considéré comme efficace lorsque les « pointes » anormales visibles à l'électroencéphalogramme disparaissent et que l'activité du cerveau devient normale.

Dans certains cas, l'épilepsie est résistante à tous les traitements (pharmaco-résistante), et les spasmes peuvent alors persister pendant plusieurs années, causant d'importants dégâts.

Si le diagnostic est réalisé tôt et qu'un traitement est mis en place rapidement, le risque de séquelles à long terme est plus faible. Cependant, tous les enfants réagissent différemment et rien ne garantit la réussite du traitement.

● Quels sont les risques des traitements ?

Le vigabatrin peut entraîner divers effets indésirables, comme une somnolence ou au contraire un comportement agité, un affaiblissement des muscles du corps et de la tonicité musculaire (hypotonie), et plus rarement une prise de poids et un rétrécissement du champ de vision. La vision ne semble pas affectée si le vigabatrin est utilisé sur de courtes périodes, mais les effets indésirables de ce médicament sont peut-être sous-estimés, d'où la prudence de certains médecins. Quoi qu'il en soit, le choix du traitement repose sur une évaluation précise des besoins de l'enfant par le médecin, qui opte pour la solution la plus bénéfique pour l'enfant (l'absence de traitement étant pire que les éventuels effets indésirables).

Les corticoïdes et l'ACTH entraînent de nombreux effets secondaires, dont un risque accru d'infections, lorsqu'il sont utilisés en traitement prolongé, ce qui n'est pas le cas pour le syndrome de West. Il est possible toutefois que les médecins prescrivent en complément du traitement du calcium et de la vitamine D, ainsi qu'un régime pauvre en sel pour limiter les effets indésirables des corticoïdes (comme la déminéralisation des os et une prise de poids).

Le valproate de sodium et ses dérivés ont généralement peu d'effets secondaires, mais ils peuvent entraîner des nausées, une perte de l'appétit et des vomissements, et à forte dose des tremblements. Dans de très rares cas, le foie des bébés tolère mal ce médicament, ce qui se traduit par des vomissements répétés, une somnolence et nécessite une surveillance régulière par prise de sang. La lamotrigine peut déclencher une éruption cutanée de type rougeole, sans gravité si le traitement est rapidement arrêté, ainsi que des maux de tête et des vomissements durant quelques jours en cas d'augmentation trop rapide de la dose.

Si la liste des effets secondaires entraînés par les médicaments peut paraître impressionnante, il est important de noter que le choix d'un traitement repose sur une évaluation précise des besoins du malade. Le médecin détermine précisément les doses à administrer afin de permettre d'améliorer l'état du patient, sans qu'il ne subisse pour autant trop d'effets indésirables. La prescription de tels médicaments s'accompagne nécessairement d'un suivi attentif avec des examens réguliers (prises de sang, suivi ophtalmologique, etc.) permettant de vérifier qu'ils sont bien tolérés par l'organisme.

Il est donc nécessaire de suivre les recommandations de son médecin, et d'avoir confiance en ses choix. Un traitement ne doit jamais être interrompu subitement.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Le traitement est très contraignant, les médicaments devant souvent être pris plusieurs fois par jour. Par ailleurs, en cas d'échec d'un premier traitement, les essais de nouvelles combinaisons de médicaments sont éprouvants pour l'enfant et sa famille.

Quant à la rééducation psychomotrice de l'enfant, elle nécessite une organisation rigoureuse, beaucoup de temps libre de la part des parents (qui renoncent souvent à leur activité professionnelle), pour permettre à l'enfant de progresser régulièrement.

Par ailleurs, elle a un coût non négligeable puisqu'elle nécessite la présence d'adultes en continu (plusieurs heures par jour), et le recours à des bénévoles s'avère parfois nécessaire.

● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

L'annonce du diagnostic de syndrome de West est un moment très difficile où on ressent un profond isolement. Par ailleurs, c'est une maladie dont on ne peut absolument pas prévoir l'évolution, ce qui est un point d'interrogation très douloureux pour les parents. Ceux-ci « guettent » les signes de difficultés psychomotrices probables annoncées par les médecins et vivent dans l'angoisse de la survenue de crises imprévisibles ou d'une aggravation des symptômes.

La lourdeur du traitement et des soins, et l'incertitude quant à l'avenir de l'enfant bouleversent la vie de famille, de couple et modifient les projets. L'aide d'un psychologue peut être nécessaire pour favoriser la communication et aider à accepter les moments de découragement et de fatigue liés à l'inquiétude et au manque de répit.

La maladie d'un enfant peut être également très perturbante pour ses frères et sœurs : un psychologue pourra aider les parents et les enfants à trouver leur place et à redéfinir leur rôle.

Par la suite, une aide psychologique peut s'avérer utile pour trouver l'orientation et le mode de prise en charge les mieux adaptés à l'enfant (ou à l'adulte) et leur assurer la meilleure qualité de vie possible.

● **Comment se faire suivre ? Comment faire suivre son enfant ?**

La prise en charge de l'enfant souffrant d'un syndrome de West se fait par un neuropédiatre dans un service spécialisé en épilepsie, dont les coordonnées se trouvent sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr).

Des électroencéphalogrammes sont réalisés régulièrement pour surveiller l'efficacité des traitements.

En cas de maladie associée, un suivi complémentaire peut être requis dans d'autres services adaptés.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Le diagnostic de syndrome de West et la nature du traitement en cours doivent être signalés à l'équipe soignante, notamment pour éviter les interactions médicamenteuses.

● Peut-on prévenir cette maladie ?

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie. De plus, les crises surviennent de façon imprévisible.

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Le syndrome de West bouleverse la vie familiale, d'autant que l'évolution de l'enfant et son éventuel degré de handicap futur sont imprévisibles. L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés.

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

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.

Par la suite, lorsque les spasmes sont contrôlés et même en cas d'évolution bénigne, d'autres formes d'épilepsie peuvent apparaître chez l'enfant, qui peuvent là encore compromettre son intégration scolaire, familiale, puis professionnelle.

Certains enfants pourront toutefois suivre une scolarité normale ou presque, souvent avec du retard dû aux acquisitions tardives (marche, propreté, langage...). La mise en place d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnel de scolarisation (PPS) peut être organisée. Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école et le médecin scolaire, permettant de répondre aux besoins de l'enfant (notamment en cas d'absences répétées) et d'informer les enseignants sur la maladie. Dans les cas où le handicap physique et intellectuel est sévère, une prise en charge par des établissements ou des classes spécialisées s'impose. Un service d'éducation spécialisée et de soins à domicile (SESSAD) peut également être envisagé.

De manière générale, il est difficile de connaître l'impact de la maladie sur la vie de l'enfant et de la famille tant que le degré de déficit psychomoteur n'est pas évaluable, l'enfant pouvant stagner ou progresser énormément après l'arrêt des spasmes.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Les recherches menées sur cette maladie et sur l'épilepsie de manière générale ont pour objectif premier de mieux comprendre le fonctionnement du cerveau afin de trouver de nouvelles pistes thérapeutiques. Plusieurs molécules et associations de médicaments sont en cours d'évaluation.

Un autre pan de la recherche porte sur le développement de méthodes de rééducation plus

performantes qui permettent d'exploiter au mieux le potentiel moteur et intellectuel des enfants.

● Comment entrer en relation avec d'autres personnes atteintes de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées au syndrome de West et à l'épilepsie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr). Cependant, rappelons que tous les cas sont différents et non comparables. En effet, la confrontation avec d'autres cas d'enfants atteints du syndrome de West doit donc se faire avec prudence. Deux enfants atteints de spasmes n'ont pas forcément les mêmes symptômes associés et peuvent présenter une évolution très différente.

● Les prestations sociales en France

En France, les épilepsies graves dont le syndrome de West peuvent être prises en charge à 100 % par la Sécurité Sociale pour le remboursement des frais médicaux. Les familles peuvent, en cas de besoin, obtenir une allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) pour les enfants atteints en faisant une demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte « station debout pénible » et le macaron permettant de se garer sur les places réservés aux personnes handicapées peuvent être obtenues en fonction de l'état de la personne atteinte. L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* » ([ici](#)), qui rassemble toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

*Professeur Olivier Dulac et Docteur
Mathilde Chipaux*

Centre de référence des épilepsies
rares et de la sclérose tubéreuse de
Bourneville

Hôpital Necker - Enfants Malades,
Paris

Professeur Philippe Evrard

Service de neurologie pédiatrique et
des maladies métaboliques
CHU Hôpital Robert Debré, Paris



Association Française des
Conseillers en Génétique

Sud West



AISPACE



Épilepsie France



Xtraordinaire



Fondation Française pour la
Recherche sur l'Épilepsie



Association Sclérose Tubéreuse de
Bourneville

