

LES 20 PREMIÈRES QUESTIONS

SUR



BIOCODEX

Driven by life, dedicated to life

*Animé par la vie, dédié à la vie





Ce livret a été rédigé
avec le soutien de



Copyright 2025, BIOCODEX

Ce livret est destiné à un usage privé.

La présentation et le contenu du présent livret constituent une œuvre appartenant à BIOCODEX et sont protégés par les lois en vigueur sur la propriété intellectuelle. L'utilisation ou la reproduction, même partielle, du texte, des photos ou des graphiques qu'il contient est formellement interdite sans le consentement préalable et écrit de BIOCODEX.

Comité scientifique



AUTEUR PRINCIPAL :

Prof. Stéphane Auvin, *France*

MEMBRES :

Prof. Domenica Battaglia, *Italie*

Dr. Ana Isabel Dias, *Portugal*

Dr. Marina Nikanorova, *Danemark*

Dr. Rocío Sánchez-Carpintero, *Espagne*

Avant-propos



La première édition de ce livret a été réalisée en collaboration avec le Dr Charlotte Dravet. Cette deuxième édition est dédiée à sa mémoire.





Table des matières

Introduction	09
• Pourquoi ce livret et pour qui a-t-il été écrit ?	
• Comment utiliser ce livret ?	
• Qui sont les auteurs ?	
1. Pourquoi le diagnostic est-il si long à obtenir ?.....	11
2. Quelle est la cause du syndrome de Dravet ?.....	12
3. S'agit-il d'une maladie héréditaire ? Existe-t-il un risque pour vos futurs enfants ?.....	13
4. Est-il nécessaire de consulter un autre médecin ?.....	14
5. Que va-t-il se passer pour votre enfant durant son enfance ?.....	15
6. Que va-t-il se passer pour votre enfant à l'adolescence et à l'âge adulte ?.....	18
7. En dehors des crises, à quels problèmes votre enfant et vous serez amenés à faire face ?.....	19
8. Le syndrome de Dravet peut-il être causé par un vaccin ?.....	21
9. Existe-t-il des facteurs déclenchants de crises dans la vie quotidienne ?.....	22
10. Quels sont les types de médicaments utilisés ?.....	23
11. Y a-t-il d'autres traitements que les médicaments ?.....	24
• Un traitement diététique : le régime cétogène	
• Un appareil stimulant le cerveau par des impulsions électriques appliquées sur un nerf crânien (nerf vague)	
12. Comment gérer la fièvre et les variations de la température corporelle ?.....	25
13. Comment faire face aux crises ?.....	27
14. Comment expliquer la situation à votre famille et à vos amis ?.....	29
15. Comment gérer votre vie au quotidien ?.....	30
16. Quelles difficultés particulières votre enfant va-t-il rencontrer au quotidien ?	33
17. Et à la crèche ? Et à l'école ?.....	35
18. De quelles aides pourrez-vous avoir besoin quand votre enfant sera adolescent ou adulte ?.....	37
19. À quelles questions la recherche médicale doit-elle encore répondre ?	39
20. Existe-t-il de nouvelles approches thérapeutiques pour le syndrome de Dravet ?	41
Glossaire	43
Pour plus d'informations	46
Bibliographie	47



Prof. Stéphane Auvin,
Professeur titulaire de neurologie pédiatrique,
Paris, France

Introduction

Pourquoi ce livret et pour qui a-t-il été écrit ?

L'objectif de ce livret est d'apporter des informations claires et utiles aux familles et aux parents de patients souffrant du syndrome de Dravet. En tant que professionnels de santé, nous avons souhaité donner une vue d'ensemble de ce qu'est le syndrome de Dravet dans un document concis qui explique également quels seront les défis à relever au quotidien, et tout au long de la vie.

Dans le monde connecté qui est le nôtre, avec un accès ultra-facilité au savoir, il est paradoxalement devenu difficile de trouver des informations fiables et précises. Et même quand on parvient à en trouver, elles proviennent généralement de médecins ou de scientifiques dont le langage n'est pas toujours très accessible, et elles sont difficilement compréhensibles. Par conséquent, elles peuvent conduire à des malentendus.

Comment utiliser ce livret ?

Nous avons fait de notre mieux pour répondre aux 20 premières questions que vous êtes susceptibles de vous poser en découvrant le syndrome de Dravet. Vous trouverez également des informations pratiques que vous pourrez transmettre aux membres de votre famille ou à vos proches. Nous avons essayé de réaliser un livret facile d'utilisation pouvant être lu du début à la fin ou par question.

Étant donné que nous avons dû passer en revue toutes les caractéristiques possibles de la maladie, il est probable que cet ouvrage contienne des informations moins pertinentes pour votre enfant ou votre pays. À la lecture, vous vous rendrez compte que chaque enfant Dravet est unique.

Nous espérons que ce livret apportera des réponses à vos interrogations, que ce soit lors du diagnostic ou plus tard.

Nous avons toutefois conscience que certaines d'entre elles resteront sans réponse. Pour celles-ci, le médecin de votre enfant restera votre interlocuteur privilégié. Il vous fournira toutes les informations dont vous avez besoin. Nous avons également inclus un glossaire pour vous aider à comprendre les termes médicaux.

Qui sont les auteurs ?

Nous sommes des neuropédiatres issus de différents pays d'Europe. Nous sommes tous spécialisés dans l'épilepsie et travaillons activement avec des enfants atteints du syndrome de Dravet. Notre objectif était de vous faire part de notre expérience, aussi bien du point de vue clinique que de celui de la prise en charge de cette maladie rare.

Prof. Stéphane Auvin



1

Pourquoi le diagnostic est-il si long à obtenir ?

La plupart du temps, le premier symptôme du syndrome de Dravet est une **crise prolongée** (qui dure plus de 15 minutes) qui survient durant un épisode de fièvre dans un contexte de maladie aiguë ou dans celui d'un vaccin, avant l'âge de 12 mois (le plus souvent vers 6 mois).

Cependant, le diagnostic ne peut reposer que sur cette unique manifestation et doit faire l'objet de discussions, en particulier si les premiers examens sont normaux. Cette crise prolongée conduit les médecins à réaliser des examens complémentaires afin de comprendre les causes possibles de cet événement inhabituel. En effet, d'autres troubles neurologiques peuvent déclencher des crises prolongées chez le nourrisson, telles que les **crises fébriles**, une malformation d'une petite partie du cerveau, voire une lésion cérébrale survenue au moment de la naissance.

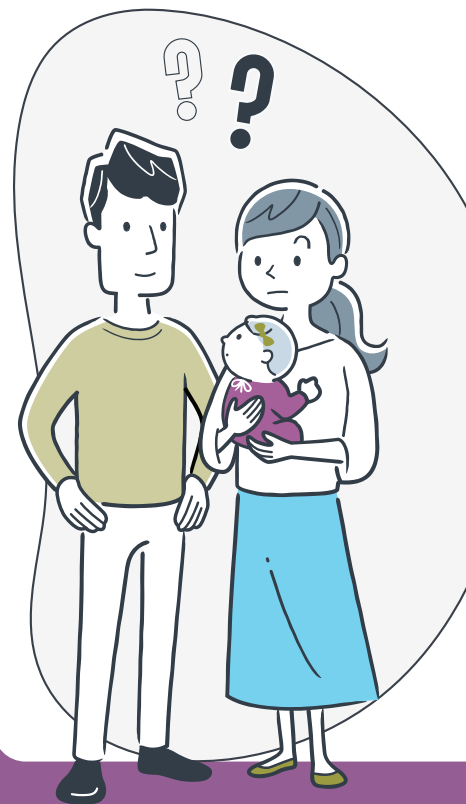
Ces examens incluent l'imagerie cérébrale (**imagerie par résonance magnétique, IRM**) et un **électroencéphalogramme (EEG)**. Les résultats de ces examens sont généralement normaux chez les enfants atteints du syndrome de Dravet.

En cas d'urgence, une ponction lombaire est parfois réalisée dans le but d'exclure une infection cérébrale par l'analyse du liquide céphalo-rachidien.

Peu de temps après la première crise (généralement dans les deux premiers mois), une crise prolongée survient à nouveau et peut se reproduire jusqu'à une fois par mois. La récurrence de crises prolongées avant l'âge d'un an conduit généralement à une analyse génétique, notamment du gène SCN1A, afin d'établir un diagnostic précoce.



Plus tard, d'autres types de crises, qui peuvent être plus courtes, surviennent. C'est avec l'apparition de ces crises et les résultats de tous les examens précédents que le diagnostic peut être posé avec une plus grande certitude.



2

Quelle est la cause du syndrome de Dravet ?

On considère que la cause du syndrome de Dravet est génétique. Pour la plupart des patients (environ 80 %), la cause est le variant pathogène (anciennement appelé « mutation génétique ») d'un gène appelé **SCN1A**. Un variant pathogène de ce gène peut entraîner une activité « électrique » anormale du cerveau, qui se traduit par des crises récurrentes et des troubles cognitifs.

Le diagnostic du syndrome de Dravet se fonde sur des signes cliniques. Il n'y a pas d'antécédent de lésion cérébrale importante permettant d'expliquer l'épilepsie, comme une asphyxie néonatale ou une méningite. Les examens standard tels que les analyses de sang, l'imagerie cérébrale (tomodensitométrie et IRM) et l'électroencéphalogramme initial sont normaux. En 2001, il a été prouvé que le syndrome de Dravet était causé par une perturbation de l'activité électrique des cellules cérébrales.



Un petit nombre de patients n'est pas porteur de la mutation SCN1A. Pour eux, certains autres gènes mutés ont déjà été identifiés. Pour les patients non porteurs des gènes précédemment mentionnés, la recherche continue.

3

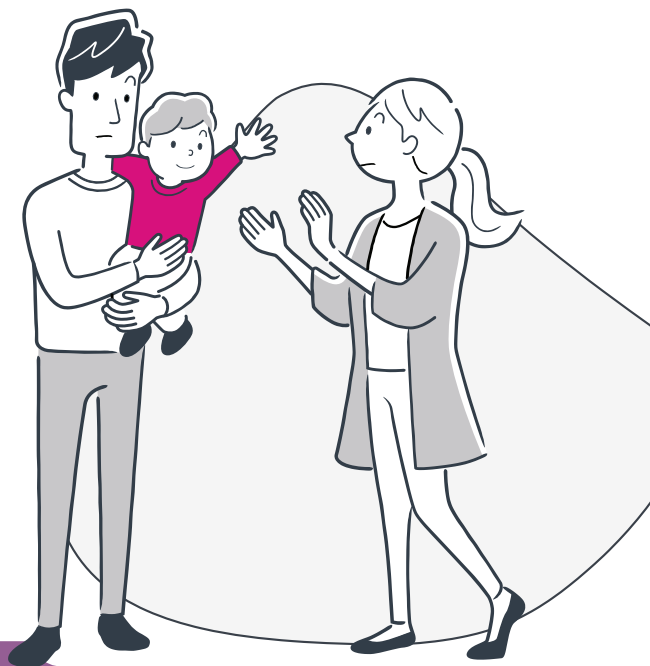
S'agit-il d'une maladie héréditaire ? Existe-t-il un risque pour vos futurs enfants ?

Dans la plupart des cas, les variants pathogènes du gène SCN1A sont des mutations « de novo » : cela signifie que ni le père ni la mère ne portent le variant pathogène du gène, et que celui-ci n'est donc pas hérité des parents. Le variant pathogène survient spontanément avant ou au moment de la conception ; les garçons et les filles sont affectés dans des proportions équivalentes.

Nos connaissances actuelles nous permettent de dire que si votre enfant est porteur d'un **variant pathogène de novo du gène SCN1A**, le risque d'avoir un autre enfant atteint de la maladie est le même (1/20 000-1/40 000 naissances) que pour la population générale.

Toutefois, une consultation génétique précise est nécessaire, car le risque peut, dans certains cas, atteindre 8 à 10 % (mosaïcisme génétique).

Il n'existe aucun risque pour vos enfants plus âgés d'être atteints du syndrome de Dravet. Vous ne devez pas vous sentir coupable ou responsable de la maladie de votre enfant, ce n'est la « faute » de personne.



Vous vous demandez sans doute si un variant pathogène SCN1A est toujours synonyme de syndrome de Dravet. En fait, les variants pathogènes SCN1A surviennent parfois aussi chez des patients présentant d'autres types d'épilepsie, comme le syndrome GEFS+ (« Genetic Epilepsy with Febrile Seizures + », soit « épilepsie génétique avec convulsions fébriles plus ») qui concerne des familles au sein desquelles plusieurs membres de différentes générations souffrent d'une forme modérée d'épilepsie.

4

Est-il nécessaire de consulter un autre médecin ?

La survenue d'un syndrome de Dravet chez un des enfants d'une famille a toujours des conséquences notables. Même si le neuropédiatre de votre enfant vous a expliqué la cause de la maladie, consulter un généticien peut être un bon moyen de mieux la comprendre.

Le généticien vous expliquera dans les détails les mécanismes habituels de la génétique et la signification d'un variant pathogène *de novo* du gène *SCN1A*, ainsi que le risque d'avoir un autre enfant atteint de cette maladie. Lors de cette rencontre, n'hésitez pas à lui poser des questions sur de futures grossesses, les facteurs de risque pour les autres membres de votre famille, etc.



Un test génétique du dépistage d'un variant pathogène du gène *SCN1A* est peut-être disponible dans votre pays. Les résultats du test peuvent mettre plusieurs mois à arriver, mais cela ne doit pas être une raison pour repousser la mise en place du traitement.

La confirmation du diagnostic par un test génétique peut éviter des examens complémentaires inutiles. Ce test est actuellement réalisé sur l'ADN prélevé sur un échantillon sanguin.



5

Que va-t-il se passer pour votre enfant durant son enfance ?

En général, la première crise se produit avant l'âge de 12 mois. Il s'agit d'une **crise clonique** plutôt longue. Elle peut être soit d'emblée généralisée (affectant les deux côtés du corps en même temps), soit **hémiclonique** (affectant un seul côté du corps).

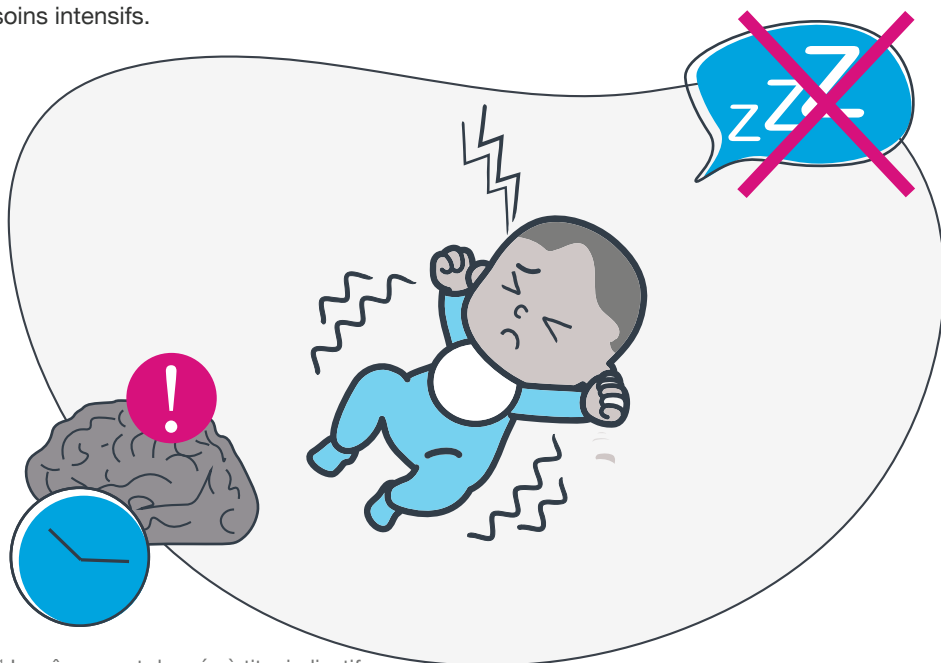
Lorsque la crise est hémiclonique, elle peut également se propager à l'autre côté du corps et devenir ainsi généralisée (les deux côtés du corps sont affectés en même temps).

Si une crise excède 30 minutes, on parle **d'état de mal épileptique – EME** (vous entendrez peut-être aussi parler de *status epilepticus*). Lors de l'apparition des crises, les examens médicaux, dont les EEG et l'IRM cérébrale, sont généralement normaux.

Quelques jours, semaines ou mois après le premier épisode, les crises réapparaissent et se répètent.

Entre les âges de 12 et 18 mois, les crises cloniques sont de plus en plus fréquentes mais également plus courtes.

Entre 1 et 5 ans, d'autres types de crises apparaissent : votre enfant peut faire ces crises à tout moment de la journée ou de la nuit. Elles peuvent se prolonger, voire se transformer en EME, et peuvent parfois conduire votre enfant à être hospitalisé dans une unité de soins intensifs.



¹ Les âges sont donnés à titre indicatif.

Ces crises sont des :

CRISES CONVULSIVES: (tonico-cloniques généralisées, cloniques généralisées ou cloniques unilatérales) : elles seront présentes tout au long de la vie de votre enfant.

CRISES MYOCLONIQUES : elles peuvent être isolées ou survenir plusieurs fois par jour. Elles sont déclenchées par des facteurs environnementaux tels qu'une stimulation lumineuse, ou un changement de lumière, ou simplement par le fait de cligner des yeux. Les crises myocloniques sont d'intensités variables, allant d'un léger sursaut d'une ou de plusieurs parties du corps à des secousses de la tête et du tronc, parfois suivies d'une chute. Elles sont plus fréquentes le jour, peuvent persister au cours d'un état de somnolence et disparaître lors d'un sommeil profond. Néanmoins, il est possible que votre enfant ne fasse jamais ce type de crises.

ABSENCES ATYPIQUES : votre enfant semble perdu dans son monde, inaccessible ; il commence et arrête ses activités. Ces absences peuvent durer de quelques secondes à plusieurs minutes. Ce type de crise peut persister jusqu'à l'adolescence.

CRISES FOCALES : il est difficile de décrire la manifestation physique de ce type de crises. Elles peuvent se traduire par une déviation de la tête ou du regard, des secousses cloniques d'un muscle du visage ou d'une extrémité, une absence de réaction, une perte de tonicité, une pâleur, une production importante de salive, une cyanose et des variations de la respiration.

Divers facteurs externes peuvent déclencher toutes les crises précédemment expliquées : ils sont décrits en détail à la [Question 9](#). Le neuropédiatre de votre enfant réalisera probablement un EEG prolongé pour mieux définir ce type de crises. Même si aucune crise ne se produit lors de l'enregistrement électroencéphalographique, les résultats sont généralement anormaux.

Au cours de ces premières années, un retard du développement apparaît et perdurera tout au long de l'enfance. Il existe également un risque de troubles du comportement. Votre enfant rencontrera probablement des difficultés cognitives et d'apprentissage. Néanmoins, l'importance de ces déficits est variable, et les **tests neuropsychologiques** peuvent être un bon moyen de les surveiller. Le langage est toujours altéré mais d'une manière très différente d'un enfant à l'autre. Cela peut aller d'une absence totale à un discours relativement structuré qui permet de pouvoir tenir une conversation.

Types de crises :

CRISES CLONIQUES (convulsions) : Mouvements saccadés plus ou moins rapides, répétés à intervalles plus ou moins réguliers.

CRISES TONICO-CLONIQUES : Il y a d'abord la phase tonique : tous les muscles se raidissent. L'air devant être expulsé déclenche un cri ou un gémissement en traversant les cordes vocales. L'enfant perd connaissance et tombe. Il peut se mordre la langue ou la joue, et du sang et de la salive mêlés peuvent s'écouler de la bouche. Le visage peut bleuir légèrement. Après la phase tonique vient la phase clonique : les bras, et généralement les jambes, font des mouvements brusques, rapides et rythmiques. Les coudes, les hanches et les genoux se plient et se détendent. Après quelques minutes, les secousses ralentissent et cessent. Il arrive que l'enfant perde le contrôle de sa vessie ou de ses intestins lorsque son corps se relâche et que de l'urine ou des selles soient émises. Lors de cette période, des couches peuvent être nécessaires. La conscience revient lentement, et il est possible que l'enfant ait sommeil, soit confus, agité ou déprimé. Ces crises durent habituellement de 1 à 3 minutes. Une crise tonico-clonique qui dure plus de 5 minutes nécessite une prise en charge médicale.

CRISES MYOCLONIQUES : Mouvements soudains et très brefs, parfois répétés, ressemblant à un « sursaut » (réaction physique à la frayeur ou à un bruit inattendu). Leur intensité est généralement modérée et peut être augmentée par la fièvre, qui peut également accroître leur fréquence.

ABSENCE : Trouble de la conscience, sans convulsion. L'enfant cesse ce qu'il était en train de faire, a le regard vide et ne réagit plus. Une absence dure en général quelques secondes mais peut entraîner une chute si elle se prolonge. Ces crises peuvent passer inaperçues.

CRISE PROLONGÉE OU ÉTAT DE MAL ÉPILEPTIQUE : Il s'agit soit d'une crise qui dure plus de 20-30 minutes, soit de crises répétées à intervalles rapprochés, sans reprise de conscience entre chacune.

CRISES PARTIELLES (FOCALES) : Démarrant dans une petite zone du cerveau, elles sont visibles sur les tracés des EEG. Leurs manifestations sont très différentes : raidissement des muscles, respiration, transpiration, etc.



Globalement, ces crises sont brèves et durent moins de 2 minutes.

6

Que va-t-il se passer pour votre enfant à l'adolescence et à l'âge adulte ?

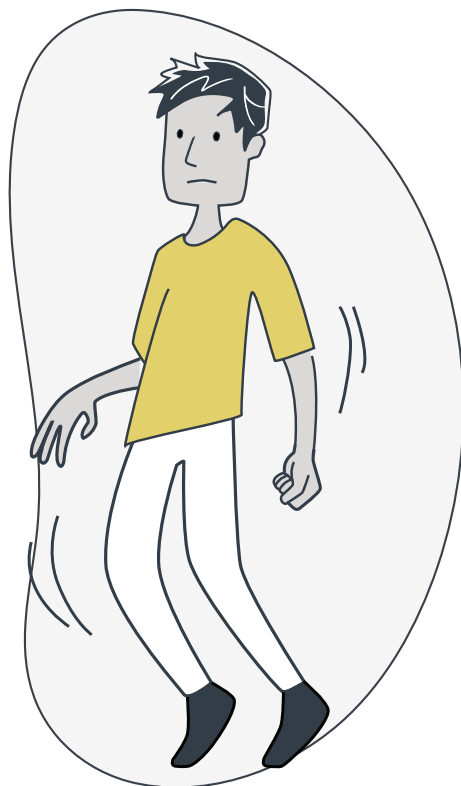
De nouveaux défis vont se présenter à mesure que votre enfant grandira.

À l'adolescence, l'épilepsie semble moins active. En général, les crises focales, myocloniques et les absences atypiques tendent à disparaître. Néanmoins, les crises cloniques ou tonico-cloniques persistent et surviennent principalement pendant le sommeil. Elles peuvent être répétitives, avec plusieurs épisodes par nuit. Leur fréquence diminuera avec le temps. Les états de mal épileptiques tendent à disparaître. Certains patients peuvent même connaître une période de disparition complète des crises. La sensibilité à la fièvre et aux infections comme facteurs déclenchants diminue chez environ la moitié des patients (pour plus de détails, voir la [Question 9](#)).

Les capacités motrices d'un grand nombre d'adultes souffrant du syndrome de Dravet sont réduites. Ces difficultés motrices se traduisent par une posture chancelante (**ataxie**), des tremblements et une maladresse dans les mouvements fins, une démarche instable.

Les patients atteints du syndrome de Dravet, adolescents comme adultes, peuvent souffrir d'un trouble de la démarche appelé « **crouch gait** » (démarche semi-accroupie) qui se caractérise par une flexion accentuée des hanches, des genoux et des chevilles qui rend difficile la marche sur de longues distances. Certains patients peuvent même avoir besoin d'une chaise roulante dans ce genre de situations. Néanmoins, tous continuent à pouvoir marcher pour aller chez eux, à l'école ou au travail. Plus les troubles de la démarche apparaissent tôt, plus ils seront importants à l'âge adulte.

En termes d'éducation, de fonctions cognitives et d'insertion sociale, ces capacités réduites ont des répercussions importantes au quotidien. Les adultes sont généralement partiellement dépendants ou vivent dans des institutions spécialisées. Ils fréquentent des centres d'accueil de jour, des ateliers protégés ou des écoles professionnelles adaptées.





En dehors des crises, à quels problèmes votre enfant et vous serez amenés à faire face ?

Le syndrome de Dravet ne se résume pas seulement à une épilepsie. C'est une maladie génétique aux symptômes neurologiques variés apparaissant au cours de la première année de la vie.

Un déclin cognitif, des troubles du comportement et un trouble moteur sont toujours observés chez les patients, mais à différents degrés de sévérité.

Les premiers symptômes notables sont un défaut d'attention et un retard dans l'acquisition du langage. Ils sont susceptibles de survenir pendant la période de la crèche à l'école primaire. Une fois que ces symptômes seront parfaitement visibles, vous remarquerez que votre enfant aura du mal à exprimer ses envies. Cela génèrera de la frustration, et de ce fait, des troubles du comportement. L'orthophonie peut être utile à des fins de socialisation. Le retard dans l'acquisition de la **coordination œil-main** et de la **visuo-perception** deviendra également visible, ce qui aura des conséquences sur les capacités d'apprentissage de votre enfant. À mesure qu'il/elle grandira, vous remarquerez une lenteur dans tous les processus intellectuels. Des mesures pédagogiques particulières ou le recours à des institutions spécialisées peuvent aider à faire face à ces difficultés et permettre à votre enfant de gagner en autonomie dans ses activités quotidiennes.

Il est important d'évaluer son développement psychomoteur pour choisir des activités adaptées à ses besoins. Des thérapies adaptées comme l'orthophonie ou l'ergothérapie/la psychomotricité, peuvent contribuer à ses progrès.



La coordination œil-main est le contrôle coordonné des mouvements des yeux avec ceux des mains et englobe aussi le traitement des informations données par la vue qui permettent d'atteindre les objets avec les mains et de les saisir. La visuo-perception, ou perception visuelle, est la capacité à interpréter le milieu environnant grâce au traitement des informations visuelles.

D'autres troubles peuvent apparaître. Vous remarquerez peut-être des changements dans le comportement de votre enfant, comme une hyperactivité. Cela signifie qu'il aura des difficultés à se concentrer pendant plus de quelques minutes et aura fréquemment besoin de changer d'activité. Cette hyperactivité finit généralement par disparaître.

Il est également fréquent que les enfants souffrant du syndrome de Dravet n'écoutent pas les adultes et agissent comme bon leur semble. Ce trouble oppositionnel est un obstacle fréquent à l'apprentissage, qui persistera tout au long de leur vie. Bon nombre d'entre eux peuvent présenter des traits autistiques (persévération, activités répétitives). Des troubles du spectre autistique sont diagnostiqués chez certains (près d'un tiers), bien qu'ils présentent généralement de bonnes interactions sociales. Outre des changements comportementaux, les troubles du sommeil ou de l'alimentation ne sont pas rares. Néanmoins, il convient d'appliquer les règles d'éducation normales.

De nombreux troubles moteurs sont présents mais à des degrés différents. L'ataxie est l'un d'entre eux. En effet, votre enfant devrait commencer à marcher à l'âge normal, mais son instabilité durera plus longtemps que d'ordinaire. L'évolution est variable mais il pourra tout de même marcher seul. De légères anomalies orthopédiques telles qu'un *pes valgus* peuvent être traitées avec des orthèses, qui peuvent également s'avérer bénéfiques pour son équilibre. D'autres troubles orthopédiques tels qu'une **scoliose** ou une **cyphose** requièrent une surveillance étroite, en particulier aux âges des pics de croissance. Un kinésithérapeute peut être utile à ce stade et probablement plus tard.

En effet, chez les adolescents et les adultes, d'autres troubles orthopédiques apparaîtront : certains pourront souffrir d'un trouble particulier de la démarche, appelé « crouch gait » (pour plus de détails, voir la **Question 6**), qui se caractérise par une flexion accentuée des hanches, des genoux et des chevilles, rendant la marche sur de longues distances difficile. Toutefois, un certain nombre de patients souffrant du syndrome de Dravet peuvent faire du vélo, skier, nager, etc. N'hésitez pas à essayer des activités sportives que toute la famille peut pratiquer.

Vous trouverez des informations supplémentaires à la **Question 16**.

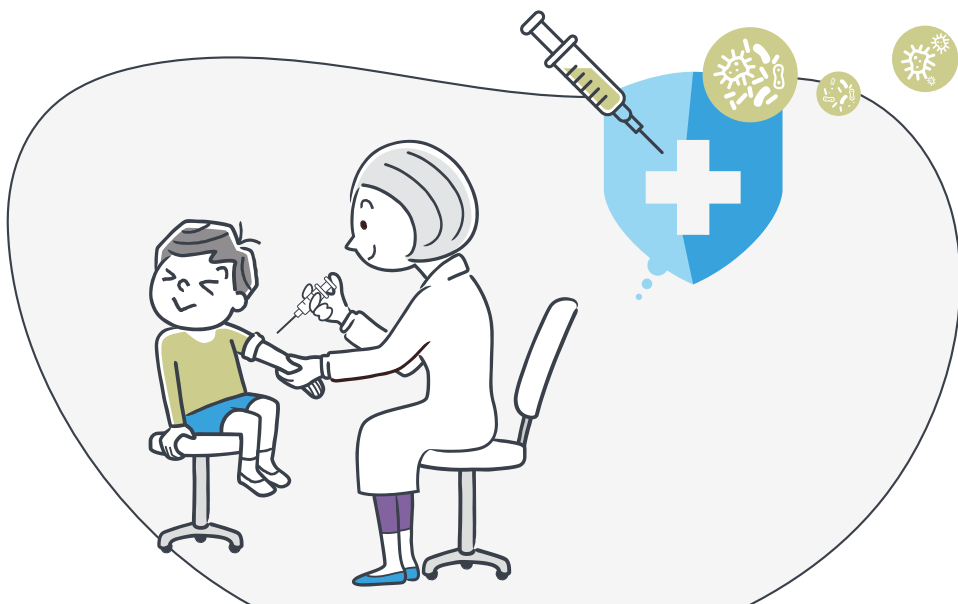


8

Le syndrome de Dravet peut-il être causé par un vaccin ?

Il ne faut pas confondre cause et facteur déclenchant. La vaccination n'est pas à l'origine du syndrome de Dravet. Comme nous l'avons déjà dit, la cause habituelle est un variant pathogène *de novo* du gène *SCN1A* (voir [Question 2](#)). On a longtemps cru que la vaccination était liée au syndrome de Dravet car la première crise coïncide souvent avec le premier vaccin. En fait, on peut considérer que la vaccination est un facteur déclenchant tout comme la fièvre, mais elle n'est pas la cause (voir [Question 9](#)).

Les mécanismes exacts liant la vaccination aux crises ne sont pas totalement compris. Les crises déclenchées par un vaccin ne changent en rien l'évolution du syndrome de Dravet, que ce soit en termes de gravité ou d'atteintes cognitives.



Dans certains pays, la vaccination est une obligation légale : discutez-en au préalable avec le médecin de votre enfant afin de prendre en compte le risque de crise. Il n'existe actuellement aucun consensus sur la manière de gérer la vaccination, mais des traitements préventifs tels que la modification temporaire de la posologie des médicaments antiépileptiques et l'utilisation de médicaments contre la fièvre sont courants.

9

Y a-t-il des facteurs déclenchants de crises dans la vie quotidienne ?

Les variations de la température corporelle, la lumière, les motifs géométriques, l'excitation et les émotions sont quelques-uns des nombreux facteurs déclenchants de crises.

Tout au long de la vie, la fièvre en sera un important. Les maladies infectieuses communes sont particulièrement fréquentes au cours des premières années de vie et peuvent provoquer des crises. De ce fait, les médicaments contre la fièvre sont très souvent utilisés. Certaines familles reportent l'entrée à la crèche afin de réduire le risque d'infections transmises par d'autres enfants.

Plus généralement, les variations de la température corporelle sont des facteurs déclenchants avérés. Une hausse, même légère, due à une activité physique intensive, un bain ou un environnement chaud peuvent provoquer des crises.

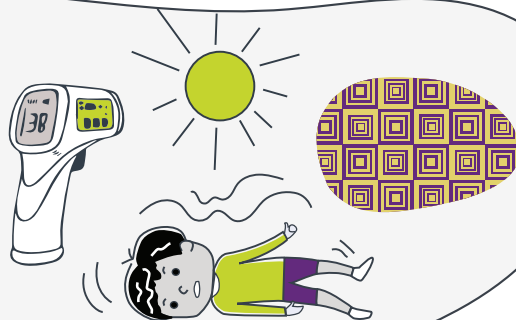
Les stimulations lumineuses ou visuelles déclenchent souvent des crises pouvant être de différentes natures. On appelle ce phénomène la **photosensibilité**. La stimulation visuelle la plus souvent mise en cause est le passage en saccades du clair à l'obscur (lumière stroboscopique). Le simple fait de cligner des yeux peut suffire. Ce phénomène peut également être observé lorsque la personne regarde des surfaces en mouvement (rideaux, vagues) et certains écrans de télévision. Des motifs géométriques plus ou moins complexes (comme ceux des trottoirs ou des chaussées en pavés) appelés *patterns*, peuvent également être déclencheurs.

Le médecin de votre enfant vous recommandera peut-être des lunettes spéciales à verres bleus pouvant réguler l'apparition de telles crises.

Les émotions intenses sont également souvent citées (l'excitation, les fêtes d'anniversaire, mais également la frustration). Afin de réduire le risque de crise, vous pouvez adapter vos méthodes pédagogiques (voir [Question 15](#)).



Une bonne hygiène du repos (un temps de sommeil suffisant et un bon équilibre entre la nuit et le jour) aidera à prévenir les crises liées au manque de sommeil.



10

Quels sont les types de médicaments utilisés ?

Malheureusement, à ce jour, il n'y a pas de médicament qui puisse guérir le syndrome de Dravet. Les traitements agissent uniquement sur les crises, qui ne sont qu'un symptôme de cette maladie. Ils consistent, en général, en une combinaison de médicaments (polythérapie) qui tendent à réduire le nombre de crises et leur sévérité. En général, les premiers médicaments prescrits sont appelés anticonvulsivants (anciennement appelés antiépileptiques). Des traitements innovants visant à modifier l'évolution de la maladie sont à l'étude (voir [Question 20](#)).

La plupart du temps, le traitement ne permet pas de maîtriser toutes les crises. Le médecin de votre enfant prescrira les meilleurs médicaments, en s'appuyant sur leur efficacité clinique, tout en prenant en compte l'apparition d'effets indésirables. Gardez à l'esprit qu'il faut souvent un certain temps avant de trouver la meilleure association, et qu'elle peut évoluer en fonction des manifestations de la maladie.

Le médecin prescrira probablement à votre enfant une association de deux ou trois anticonvulsivants. C'est fréquent chez les patients souffrant du syndrome de Dravet. Le traitement anticonvulsivant ne peut être débuté, modifié ou changé qu'avec l'accord du médecin de votre enfant. Indépendamment du type de médicament utilisé, la **polythérapie** est souvent associée à une fatigue et à de la somnolence. Si une meilleure maîtrise des crises est obtenue, certains effets indésirables peuvent être tolérés. Si des effets indésirables sont observés sans pour autant qu'il n'y ait d'effets sur la fréquence ou la gravité des crises, il faut retourner voir le médecin de votre enfant.

En plus du traitement de routine, un médicament dit « de secours » est habituellement prescrit pour stopper les crises particulièrement longues (qui durent plus de 5 minutes) qui peuvent conduire à une admission en unité de soins intensifs. La prescription d'un traitement « de secours » doit s'accompagner de la rédaction d'un « plan d'action en cas de crise » (Que faire en cas de crise ?).



Les troubles associés au syndrome de Dravet, tels que l'hyperactivité, les troubles du sommeil et du comportement doivent également être traités médicalement. C'est le médecin qui vous parlera de tous les traitements disponibles.



11

Y a-t-il d'autres traitements que les médicaments ?

Comme pour d'autres épilepsies pharmaco-résistantes, des traitements non pharmacologiques peuvent être utilisés pour éviter les crises. Ils viennent en complément des anticonvulsivants. N'oubliez pas que chaque enfant atteint du syndrome de Dravet est unique et que ce qui fonctionne chez l'un ne fonctionne pas forcément chez l'autre. Ces traitements non pharmacologiques ont montré des résultats variables. Il existe deux principaux traitements alternatifs, qui sont décrits ci-dessous.

Un traitement diététique : le régime cétogène

Le **régime cétogène** est le plus courant. C'est un régime riche en matières grasses et pauvre en glucides (pauvre en sucre), ce qui signifie que 90 % des besoins énergétiques sont couverts par les lipides. En plus des effets positifs sur les crises, il peut aussi en avoir sur le comportement. Toutefois, il est important de comprendre que le régime cétogène n'est pas un traitement naturel se substituant aux anticonvulsivants. Il doit être mis en place par une équipe expérimentée incluant médecin, infirmières et diététicien. L'implication de la famille est fondamentale. Des bilans réguliers sont nécessaires afin d'évaluer la pertinence de ce régime et les effets indésirables susceptibles de survenir. Il s'agit d'un régime contraignant qui ne doit pas être confondu avec un mode de prise en charge naturelle de l'épilepsie.



Un appareil stimulant le cerveau par des impulsions électriques appliquées sur un nerf crânien (nerf vague)

Le nerf vague transmet des signaux du cerveau jusqu'à de nombreux organes (poumons, cœur, intestins, vaisseaux sanguins, etc.) et des sensations provenant de ces organes jusqu'au cerveau. La **thérapie par stimulation du nerf vague** (VNS pour « *vagus nerve stimulation* ») peut réguler les crises épileptiques grâce à un mécanisme d'action à ce jour inconnu.

Cette thérapie consiste à implanter chirurgicalement, sous la peau de la poitrine, un dispositif semblable à un pacemaker. Il sera ensuite connecté au nerf vague via un fil implanté sous la peau au niveau du cou. L'efficacité de la VNS varie d'un patient à l'autre.

12

Comment gérer la fièvre et les variations de la température corporelle ?

Chez les patients atteints du syndrome de Dravet, une légère variation de la température corporelle est un facteur déclenchant de crises bien identifié, et ce tout au long de la vie du patient. Cette élévation de la température corporelle peut être due à de la fièvre, une activité physique ou même une exposition à un environnement chaud (bains chauds, exposition au soleil, etc.).

En ce qui concerne les causes environnementales, « *mieux vaut prévenir que guérir* ». En d'autres termes, évitez d'exposer votre enfant à des facteurs qui peuvent augmenter sa température corporelle. L'expérience vous aidera à les identifier, ce qui vous permettra de ne pas lui imposer de restrictions inutiles dans ses activités quotidiennes.



Vous trouverez ci-dessous quelques suggestions susceptibles de vous aider :

- utilisez des vêtements appropriés ;
- entrez et sortez de l'eau lentement ;
- ne donnez jamais de bain trop chaud ;
- évitez les environnements chauds ;
- limitez les activités physiques intenses ;
- évitez les émotions fortes, l'excitation et les environnements stressants ;
- ayez toujours des médicaments contre la fièvre à portée de main.

Et en été :

- maintenez une bonne hydratation (utilisez de l'eau gélifiée en cas de difficultés d'alimentation) ;
- donnez des boissons fraîches ;
- gardez votre enfant à l'ombre ;
- mettez la climatisation ou rafraîchissez votre enfant avec une serviette humide (par exemple lors d'un voyage en voiture par une chaude journée) ;
- utilisez un chapeau.

En tant que parents, les épisodes de fièvre peuvent vous inquiéter. Cette peur peut vous amener à contrôler la température de votre enfant plusieurs fois par jour. Gardez à l'esprit que si cette pratique peut vous sembler rassurante, elle peut également générer davantage de stress (prises de température à heure fixe, peur du résultat, etc.). Une fois de plus, l'expérience vous aidera à identifier les situations délicates.

Cette peur de la fièvre peut également vous faire remettre en question l'inscription de votre enfant en crèche où il/elle est susceptible d'attraper un rhume, des infections ou des maladies infantiles. Il n'y a pas de réponse universelle : il faut évaluer ces risques en regard des bénéfices de l'intégration sociale.

Les médicaments contre la fièvre sont souvent utilisés pour combattre les élévations de température corporelle (au cours d'un épisode de fièvre dû à une infection ou dans un environnement « à risque »). Cependant, leur utilisation ne doit pas être systématique. Vous apprendrez à reconnaître les situations « à risque » pour votre enfant et à utiliser ces médicaments d'une manière appropriée, conformément aux directives de son médecin.

13

Comment faire face aux crises ?

Lorsqu'une crise survient, gardez votre calme et ne paniquez pas. Même si elle est très impressionnante, et quel que soit le type de crise, elle ne met généralement pas la vie de votre enfant en danger. Les crises de courte durée n'endommagent pas le cerveau. Ce sont plutôt les circonstances de leur survenue (« où et quand » : dans les escaliers, quand il nage, fait de la balançoire, traverse une route, etc.) qui peuvent avoir des conséquences fâcheuses. De plus, la nuit, ne mettez pas de gros oreillers et ne laissez aucun jouet en peluche dans le lit.

Que pouvez-vous faire lors d'une crise convulsive avec perte de conscience :

- mettez votre enfant en position latérale de sécurité (PLS). Cela lui évitera de s'étouffer avec sa salive ou même du vomi ;
- mettez quelque chose de confortable sous sa tête, ou maintenez-la avec vos mains ;
- éloignez les objets dangereux se trouvant à proximité pour éviter toute blessure ;
- restez avec lui/elle jusqu'à ce qu'il/elle se réveille et respire calmement.



Ce que vous ne devez pas faire d'une crise convulsive avec perte de conscience :

- ne lui mettez rien dans la bouche ;
- ne tentez pas de le/la réveiller ;
- ne le/la forcez pas à se lever ;
- ne lui donnez pas à boire pendant ou peu après la crise.

Situations particulières

Une crise prolongée ou un état de mal épileptique ainsi que les crises cloniques et tonico-cloniques qui durent plus de 5 minutes, nécessitent de recourir à un traitement de secours (voir [Question 10](#)). Nous vous recommandons d'avoir un plan d'urgence écrit, préparé et expliqué par le médecin de votre enfant ([voir plus bas](#)). Si malgré toutes ces procédures la crise ne s'arrête pas, votre enfant doit être emmené aux urgences, si possible par une équipe médicalement formée.

Si vous avez d'autres enfants, prévoyez un plan pour eux au cas où vous devriez aller à l'hôpital. Choisissez un « parent de garde » qui restera avec les autres enfants, de sorte qu'ils puissent continuer leurs activités et éviter le traumatisme des heures passées dans un environnement hospitalier pendant que vous conduisez votre enfant aux urgences (ou inversement).



Check-list écrite du plan d'urgence (à rédiger par le médecin de votre enfant)

- Prénom, nom
- Poids et date à laquelle l'enfant a été pesé
- Traitement actuel (liste des médicaments, posologies actuelles, date de prescription)
- Rappeler que le traitement antiépileptique quotidien doit être poursuivi lors des situations d'urgences
- Allergies connues
- Ce qu'il faut faire lors d'une crise prolongée
- Ce qu'il ne faut pas faire lors d'une crise prolongée
- Quand appeler les secours ?
- Quels sont les critères pour conduire votre enfant aux urgences ?
- 1. Traitement de première intention : nom du médicament, voie d'administration et posologie
- 2. Traitement de deuxième intention : traitement administré après le traitement de première intention, nom du médicament, voie d'administration et posologie.
- 3. Indiquez les traitements à éviter en raison des effets aggravants potentiels (voir [Question 10](#)) ou d'éventuelles interactions avec le traitement quotidien.

14

Comment expliquer la situation à votre famille et à vos amis ?

Il est important d'expliquer à vos amis et aux membres de votre famille ce qu'est le syndrome de Dravet. Vous pouvez, par exemple, leur dire : « il s'agit d'une épilepsie rare qui se déclare au cours des douze premiers mois de la vie et va durer toute la vie. Ce n'est pas contagieux. Il n'existe aujourd'hui aucun traitement pour guérir cette maladie, on ne peut agir que sur les symptômes. » Vous pouvez mentionner les situations à risque. Prévenez vos proches qu'assister à une crise peut être un choc émotionnel.

N'ayez aucune honte à dire qu'il est difficile de s'habituer à la maladie ni à demander de l'aide.

Lorsque l'un de vos proches accepte de surveiller votre enfant, n'hésitez pas à faire une liste des mesures à prendre en cas de crise, à les lui décrire, à expliquer comment les gérer et quand et comment administrer le traitement de secours, ainsi qu'à lui montrer le mode d'utilisation du matériel nécessaire à son administration. Laissez bien en évidence le plan d'urgence écrit en cas de crise prolongée. Et le plus important : n'oubliez pas de prendre votre téléphone portable.



Dans ce livret, vous trouverez certainement d'autres informations utiles pour expliquer le syndrome de Dravet à votre famille et à vos amis.

15 Comment gérer la vie quotidienne ?

Apprendre que votre enfant est atteint du syndrome de Dravet peut être vécu comme un traumatisme, qui bouleverse le plus souvent les schémas de pensées, les émotions et les réactions. Après l'annonce du diagnostic, il faut généralement plusieurs mois avant de bien comprendre l'impact de ce syndrome sur la vie de famille au quotidien.

À ce stade, vous pouvez faire part au médecin de votre enfant de toutes vos inquiétudes quant à l'évolution du syndrome. Il se montrera sans doute prudent, puisque les manifestations varient d'un patient à un autre en termes de types de crises, de développement cognitif, de comportement, etc. Toutes les informations collectées vous aideront à planifier et à appréhender ce que sera votre future vie de famille.



Il est important de garder à l'esprit qu'en tant que parent, votre santé, votre bien-être et votre courage sont essentiels pour votre enfant : vous et votre famille avez besoin d'une vie aussi normale que possible. N'hésitez pas à demander une aide médicale si vous sentez que la situation est trop difficile à gérer. Ce besoin peut émerger dès l'annonce du diagnostic du syndrome de Dravet ou à tout moment de l'évolution de la maladie. N'attendez pas que la situation devienne insupportable, demandez de l'aide dès que vous en sentirez le besoin. Cela arrive fréquemment. Votre bon état de santé contribuera positivement à celle de votre enfant et au bien-être de toute la famille.

Vos autres enfants vivront certainement des situations stressantes : ils seront témoins des crises et de l'évolution de la maladie. Ils verront aussi que leur frère/sœur concentre toute votre attention. Comme dans d'autres maladies graves, il arrive que les membres de la fratrie se sentent délaissés et aient l'impression qu'on ne s'occupe pas assez d'eux. Cela peut engendrer des tensions au sein de la famille (jalousie, rancune, colère). Un psychologue peut vous aider. Dès qu'ils sont suffisamment grands pour comprendre, n'hésitez pas à expliquer aux autres enfants que les crises ne sont généralement pas mortelles et que vous savez les gérer. Vous pouvez les prévenir qu'il vous faudra peut-être emmener leur frère ou leur sœur à l'hôpital. Si vous sentez que ça peut les rassurer, donnez-leur un rôle actif lorsqu'une crise se produit : surveiller leur petit frère ou petite sœur en attendant la fin de la crise, préparer les médicaments pendant que vous mettez votre enfant en position latérale de sécurité (PLS), leur demander d'appeler un proche, mais gardez toujours à l'esprit que ce ne sont encore que des enfants. Il est également important pour eux de vivre leur vie aussi normalement que possible, de voir des amis et des proches et de passer du temps avec vous à la maison et en vacances.

Comme dans toute situation stressante, votre couple doit être un pilier. Préserver au maximum une vie sociale peut vous aider dans votre vie de couple.

Vos proches et vos amis peuvent réagir différemment au fait que votre enfant soit atteint d'une maladie grave. Il est possible qu'ils ne comprennent pas vos difficultés et les épreuves que vous traversez, mais vous aurez besoin de leur soutien. En général, ils n'assistent pas aux crises et n'ont aucune idée du temps qu'elles peuvent durer. Il est donc difficile pour eux de comprendre pourquoi votre mode de vie a tant changé. Ils peuvent avoir peur des crises ou avoir l'impression de se sentir rejetés si vous ne les voyez plus aussi souvent qu'avant. Ils peuvent ne pas comprendre pourquoi vous êtes si tristes et renfermés lorsqu'ils voient que votre enfant semble en forme et en bonne santé. Il leur faudra du temps et de nombreuses explications. Il est important de parler à chacun d'entre eux en tête à tête pour leur dire ce que vous traversez.

Ils peuvent vous aider pour de nombreuses tâches, sans avoir à s'occuper directement de votre enfant s'ils ne se sentent pas à l'aise. S'ils vous proposent leur aide, vous pouvez leur demander d'aller faire vos courses, de cuisiner, de sortir avec vos autres enfants, d'aller les chercher à l'école ou pourquoi pas de lever des fonds pour sensibiliser au syndrome de Dravet. Mais souvenez-vous qu'il s'agit d'une relation qui va dans les deux sens : vos proches et vos amis peuvent vous aider à gérer le quotidien de votre famille, mais ils auront aussi besoin de votre patience, de vos explications, de votre compréhension (même si eux ne vous comprennent pas toujours !).

Les crises d'épilepsie liées au syndrome de Dravet surviennent fréquemment la nuit. En tant que parents, et c'est bien naturel, vous pouvez avoir peur de cela et être tentés de faire dormir votre enfant dans votre lit ou de le surveiller à tour de rôle. Néanmoins, il est important, pour votre santé physique et morale, de bien dormir et de vous reposer. Sinon, il deviendra trop difficile pour vous de gérer au quotidien une vie « normale » déjà bien compliquée. Il existe différents moyens pour vous y aider. Certains parents utilisent un oxymètre de pouls qui détecte la fréquence cardiaque et la teneur en oxygène du sang, susceptibles de varier lors d'une crise. D'autres familles utilisent des matelas équipés de détecteurs de crise ainsi qu'une caméra, ou des bracelets émetteurs de sons. On ignore encore si ces dispositifs sont entièrement fiables, mais ils ont amélioré le sommeil de certaines familles ainsi que leur vie de couple.

Dans de nombreux pays, différents services sociaux apportent de l'aide et du soutien aux personnes présentant des handicaps et à leurs familles. La première étape est de les contacter ainsi que votre médecin, ils vous renseigneront sur les aides possibles. Un soutien financier, un aménagement des conditions de travail pour les parents, des services de présence d'aidants, des structures de répit et des prestations destinées aux familles ayant un membre atteint d'une maladie rare représentent une grande aide. Les groupes de parents et les associations jouent un rôle important en partageant des informations sur la manière dont les familles gèrent ces questions, en sachant que cela varie d'un pays à un autre.

Les associations de patients peuvent également apporter une aide précieuse aux familles. Elles fournissent souvent des informations fiables sur la maladie et offrent un soutien grâce au partage d'expériences. Certains groupes de soutien aux parents organisent des événements qui aident les familles à se sentir moins isolées et davantage renforcées dans leurs capacités. Le choix d'adhérer à une association de patients ou de participer à ses événements est une décision personnelle. Cependant, ces structures facilitent généralement les contacts avec d'autres familles, qui peuvent partager des conseils pratiques et des encouragements fondés sur leur propre expérience.

16

Quelles difficultés particulières votre enfant va-t-il rencontrer au quotidien ?

Comme évoqué à la [Question 7](#), les enfants atteints du syndrome de Dravet risquent de développer des difficultés d'apprentissage, des problèmes moteurs et d'équilibre, des troubles du comportement et des difficultés orthopédiques.

Comme nous l'avons indiqué précédemment, les structures spécialisées dotées d'équipes pluridisciplinaires, s'il y en a dans votre pays, seront plus à même de gérer ces aspects. En effet, malgré tout votre amour et vos efforts, faire face à toutes ces difficultés associées peut être trop difficile à assumer seul.

Les difficultés d'apprentissage ne sont généralement pas visibles avant l'école maternelle. Il est même possible qu'elles n'apparaissent jamais, mais l'apprentissage devra dans tous les cas être activement encouragé. Avant l'entrée en maternelle, des programmes d'intervention précoces peuvent être mis en place et seront utiles au développement de votre enfant. Ces programmes proposent des activités quotidiennes très intéressantes.

Enfin, il n'est pas rare que l'apprentissage de la propreté se fasse tardivement. Les troubles du sommeil deviennent plus fréquents à mesure que votre enfant grandit.



! Ils se traduisent par un endormissement tardif le soir, des insomnies au milieu de la nuit, voire des réveils très tôt le matin. Ces troubles ne sont pas dus à une organisation anormale du sommeil. Ils sont un autre symptôme de la maladie et sont difficiles à traiter. Changer les horaires des activités peut aider.

Les troubles de l'alimentation et les troubles de croissance sont relativement fréquents au cours des premières années de vie. De nombreux facteurs peuvent être à l'origine de ces difficultés : mastication ou déglutition altérée, digestion lente, perte d'appétit due aux médicaments anticonvulsivants, etc. Des solutions existent : rééducation spécifique de la mastication, médicaments accélérant la digestion ou, dans de rares cas, alimentation par sonde gastrique. Un rendez-vous chez un nutritionniste ou un diététicien peut également être utile.



Tout au long de sa vie, pour contrôler ou réduire ses crises, votre enfant devra généralement prendre une association de médicaments tous les jours. Cette association peut varier au fil du temps selon l'efficacité à long terme des médicaments et l'évolution de la maladie.

17

Et à la crèche ? Et à l'école ?

Tous les pays ne sont pas égaux en matière de scolarité. Cela dépend de la réglementation locale. Certains pays sont bien dotés en services éducatifs spécialisés.

Généralement, les débuts se font à la crèche et à l'école maternelle. La scolarisation est bénéfique aux enfants souffrant du syndrome de Dravet car ils y fréquentent d'autres enfants et d'autres personnes que leurs parents. Ils participent aussi aux activités qu'affectionnent leurs camarades du même âge. Ils peuvent également gagner en autonomie.

Cependant, il faut discuter d'un certain nombre de points :

- Il est essentiel de fournir un plan d'urgence de gestion des crises conforme à la réglementation de votre pays. Des séances de formation des enseignants en lien avec les services ambulanciers ou les centres de soins médicaux locaux peuvent être utiles.
- Savoir que les crises peuvent être provoquées par la fièvre ou des variations de température corporelle implique que le personnel de l'école doit apprendre à gérer les situations suivantes : quand administrer les médicaments contre la fièvre, comment habiller l'enfant, que faire lorsque l'enfant doit sortir par temps très froid ou très chaud, maintenir une température appropriée dans la classe, etc.
- Un(e) assistant(e) de vie scolaire est nécessaire pour superviser et accompagner l'apprentissage, l'utilisation des toilettes, les repas, etc.
- Des séances d'orthophonie et de kinésithérapie sont souvent nécessaires. Lorsque cela est possible, elles devraient être intégrées au temps scolaire afin d'éviter des journées trop longues et épuisantes à votre enfant. Lorsqu'elles ne sont pas proposées à l'école, il est possible de les organiser en dehors du temps scolaire. Il est important de définir les mêmes règles d'éducation à la maison et à l'école.



Un examen formel du développement intellectuel aidera à planifier chaque étape scolaire. Selon le pays, il peut être réalisé à l'école ou ailleurs, par les services sociaux locaux, par un prestataire extérieur ou même par une équipe pluridisciplinaire spécialiste de l'épilepsie.

Après quelques années dans un établissement scolaire classique, la nécessité d'une aide spécialisée devient évidente. Certains pays proposent une éducation adaptée dans des classes spécialisées se trouvant dans le même établissement scolaire que les classes traditionnelles, afin que les enfants puissent partager des activités avec leurs camarades.



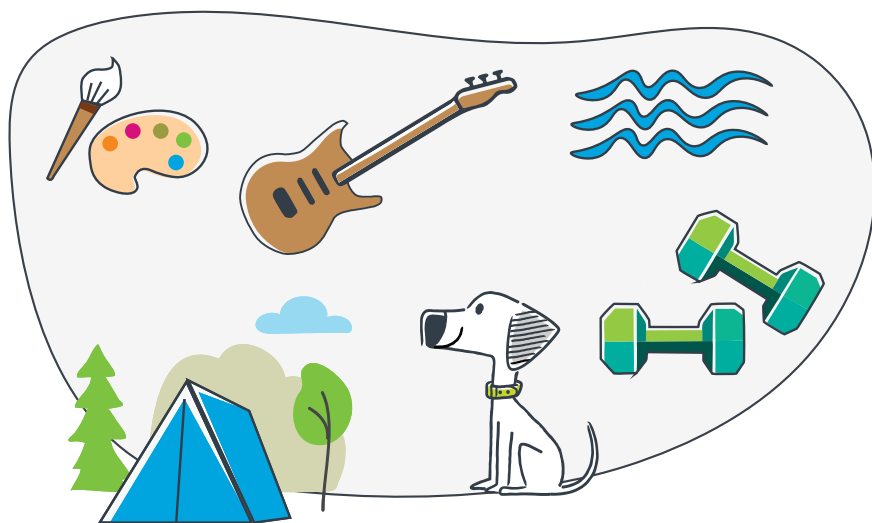
Dans d'autres cas, l'éducation spécialisée est assurée dans des centres habilités. Les enfants et les jeunes adultes atteints du syndrome de Dravet bénéficient grandement de ce type d'éducation, puisque des enseignants spécialisés, des psychologues, des orthophonistes, des ergothérapeutes, des kinésithérapeutes et parfois même des infirmiers ainsi que des médecins peuvent s'occuper d'eux.

18

De quelles aides pourrez-vous avoir besoin quand votre enfant sera adolescent ou adulte ?

Les adolescents et les jeunes adultes souffrent toujours d'une épilepsie active avec des crises qui se manifestent essentiellement la nuit. Même si l'évolution varie d'un patient à l'autre, les troubles cognitifs et moteurs sont généralement sévères.

Parallèlement aux aides précédemment évoquées à la [Question 15](#), et en fonction de ce qui existe dans votre pays, vous trouverez ci-dessous les recommandations les plus à même de vous aider. Premièrement, n'oubliez pas qu'il sera très difficile de tout gérer par vous-même. Même si vous parvenez à réunir une équipe pluridisciplinaire autour de vous et de votre enfant, le cocon familial est primordial. Tout au long de la maladie, vous en tant que parents, ainsi que les frères et sœurs de votre enfant, aurez besoin de moments de repos. Par exemple, au cours des crises ou des périodes d'hospitalisation, prévoyez un parent « de garde », ce qui veut dire qu'un seul parent se rend aux urgences pour permettre au reste de la famille d'avoir une vie aussi normale que possible.



L'équipe pluridisciplinaire procédera dans un premier temps à une évaluation des besoins en matière d'assistance personnelle ou d'éducation spécialisée. Indépendamment de son niveau cognitif, des stimulations spécifiques et des interactions sociales aideront votre enfant à progresser. Les adolescents atteints du syndrome de Dravet rencontrent souvent des difficultés d'intégration sociale, en raison de leurs troubles du langage et de leur comportement. Tout d'abord, un orthophoniste pourra aider votre enfant dans l'amélioration de son langage et l'expression de ses sentiments et préoccupations. Mais il/elle pourrait également profiter d'activités en petit groupe supervisées par un personnel formé à la gestion des crises. Essayez toujours d'encourager l'autonomie, les relations avec les autres et l'intégration sociale. Pour y parvenir, de nombreuses activités peuvent être proposées par les associations locales consacrées au syndrome de Dravet ou aux personnes en situation de handicap de votre ville ou de votre région : randonnée, camping, gymnastique, jardinage, soin d'animaux, équitation, natation (sous surveillance étroite), cours de théâtre, danse, peinture, shopping, musique, cinéma, etc. Les colonies de vacances d'été offrent souvent les mêmes activités et permettent aux adolescents de moins dépendre de leurs parents et de fréquenter d'autres jeunes du même âge.

D'un point de vue psychologique, un thérapeute peut être d'une grande aide pour détecter des signes discrets de dépression. En effet, les adolescents et les adultes atteints du syndrome de Dravet sont conscients de leur différence et en souffrent. En tant que parents, vous pouvez également ressentir le besoin d'être soutenus psychologiquement.



Quand votre enfant sera adulte, il sera important de l'entourer d'un environnement compréhensif au sein duquel les personnes amenées à lui apporter des soins sont bien informées de la maladie et lui proposent des activités adaptées. Continuez la thérapie physique et la stimulation psychologique afin d'éviter une aggravation du déclin physique et psychologique. L'admission au sein d'une structure adaptée (en tant que résident permanent ou en hôpital de jour) peut être utile.

19

À quelles questions la recherche médicale doit-elle encore répondre ?

La réponse peut contenir des concepts scientifiques complexes. N'hésitez pas à poser des questions au médecin de votre enfant pour une meilleure compréhension.

Même si l'on comprend de mieux en mieux la maladie et en dépit de l'apparition de nouveaux moyens thérapeutiques au cours de la dernière décennie, certaines questions demeurent sans réponse. La recherche médicale doit se poursuivre pour comprendre les facteurs influençant le syndrome de Dravet, tant du point de vue de son évolution clinique que des conséquences : pourquoi certaines crises restent-elles non contrôlées par les anticonvulsivants ? Quels seraient les effets d'un traitement modifiant l'évolution de la maladie (oligonucléotides antisens ou thérapie génique) ? D'autres gènes sont-ils impliqués ? Quelle est l'espérance de vie, etc.

On a d'abord pensé que les troubles du développement et les retards mentaux étaient le résultat de crises très fréquentes, très intenses et non contrôlées. Nos connaissances actuelles ne permettent pas de le prouver. Il semble que l'origine génétique du syndrome de Dravet soit la cause la plus importante des troubles du développement.



La sévérité des crises d'un patient souffrant du syndrome de Dravet peut varier selon le type de mutation affectant le gène *SCN1A*.

Néanmoins, les connaissances actuelles suggèrent que d'autres facteurs pourraient aussi jouer un rôle.

Le syndrome de Dravet est une maladie qui peut menacer la vie du patient qui en est atteint. Cependant, les cas de décès causés par une crise restent exceptionnels. Pourtant, le taux de mortalité est plus élevé que la moyenne. Plusieurs facteurs expliquent cela : les infections, les états de mal épileptiques prolongés, la SUDEP (pour « sudden unexpected death in epilepsy » pour « mort subite inexpliquée en épilepsie ») ou les accidents. Certains décès demeurent néanmoins inexpliqués.

Les patients atteints du syndrome de Dravet présentent un risque plus élevé de SUDEP. Afin de réduire ce risque, il est important de contrôler au mieux les crises et de suivre les protocoles de traitement. Une surveillance nocturne et une intervention rapide après les crises peuvent également contribuer à améliorer la sécurité de votre enfant. À l'heure actuelle, aucun dispositif n'a prouvé son efficacité dans la prévention de la SUDEP. Cette dernière survient généralement après une crise, et non pendant celle-ci. Restez donc auprès de votre enfant, maintenez-le sur le côté, assurez-vous qu'il respire et suivez votre plan d'urgence si la crise dure trop longtemps ou semble inhabituelle.



Si vous avez des questions ou des inquiétudes quant à la SUDEP, n'hésitez pas à en parler à votre professionnel de santé. Il pourra vous aider à comprendre les risques et les moyens de les réduire.

Ces sujets font l'objet de recherches actives pour tous les types d'épilepsie. Quoi qu'il en soit, gardez à l'esprit que la majorité des enfants souffrant du syndrome de Dravet deviennent adultes et vivent longtemps.

20

Existe-t-il de nouvelles approches thérapeutiques pour le syndrome de Dravet ?

La recherche en neurosciences et en neurologie est très active, ce qui donne de l'espoir pour l'avenir. Certains sujets de recherche sur de nouvelles approches thérapeutiques font l'objet de discussions, mais nous n'avons pas actuellement de réponse pratique.

Concernant les traitements, on ignore pourquoi la réponse thérapeutique varie d'un patient à un autre. L'une des hypothèses suggère que les facteurs génétiques auraient une influence. Cette hypothèse nécessite des recherches complémentaires.

Les recherches sur le syndrome de Dravet ont conduit à l'autorisation de trois médicaments anticonvulsivants dont l'efficacité a été démontrée. Cependant, le syndrome de Dravet reste un domaine de recherche actif et de nouveaux traitements continuent d'être étudiés afin d'améliorer la prise en charge. De nombreux médicaments anticonvulsivants sont encore en cours de développement.

Outre la maîtrise des crises, la recherche de traitements modifiant l'évolution de la maladie ciblant la cause profonde du syndrome de Dravet est actuellement à l'étude. Des approches telles que les **oligonucléotides antisens** et la **thérapie génique** visent à restaurer la fonction du gène *SCN1A*. Ces traitements innovants offrent l'espoir d'une amélioration à long terme, au-delà de la réduction des crises. Ces deux types de traitements innovants font actuellement l'objet d'essais cliniques en vue d'évaluer leur efficacité et leur innocuité.



Le médecin de votre enfant peut vous demander si vous souhaitez l'inclure dans des essais cliniques et contribuer ainsi au développement potentiel de nouveaux médicaments.

Glossaire

A

Anticonvulsivants (anciennement appelés « antiépileptiques ») : Les anticonvulsivants sont des médicaments qui aident à réduire ou à stopper les crises. Ils agissent en calmant l'activité électrique du cerveau afin de prévenir la répétition des crises. Le nom « antiépileptiques » a été remplacé par « anticonvulsivants » car ces médicaments ne guérissent pas la maladie.

Ataxie : Trouble moteur apparaissant en dehors de toute paralysie, se caractérisant par un défaut de coordination du mouvement qui devient désordonné, mal adapté à son but, essentiellement lors de la marche, pouvant entraîner un déséquilibre et des chutes.

C

Coordination œil-main : Il s'agit du contrôle coordonné des mouvements des yeux avec ceux des mains et englobe aussi le traitement des informations données par la vue qui permettent d'atteindre les objets avec les mains et de les saisir.

Crouch gait (« démarche semi-accroupie ») : Elle se caractérise par une flexion accentuée des hanches, des genoux et des chevilles. Parcourir de longues distances devient alors difficile. Plus les troubles de la démarche apparaissent tôt, plus ils seront importants à l'âge adulte. Néanmoins, la plupart des patients sont en mesure de marcher chez eux, à l'école ou au travail. Pour certains d'entre eux seulement, ou uniquement pour les longs déplacements,, un fauteuil roulant pourrait s'avérer nécessaire.

E

Électroencéphalogramme (EEG) : Examen qui permet de mesurer l'activité électrique du cerveau.

I

Imagerie par résonance magnétique (IRM) : Technique d'imagerie médicale utilisant de puissants champs magnétiques et de puissantes ondes radio pour réaliser des images du corps humain.

O

Oligonucléotides antisens : Les oligonucléotides antisens (ASO) sont un nouveau type de traitement conçu pour agir au niveau génétique (favoriser la production de protéines à partir de l'ARN). Dans le syndrome de Dravet, ils aident l'organisme à produire davantage de protéines SCN1A normales et moins de protéines anormales liées au variant pathogène du gène SCN1A. Ce faisant, les ASO pourraient contribuer à réduire les crises et à améliorer d'autres symptômes, notamment les fonctions cognitives. En 2025, cette option est actuellement à l'étude.

P

Photosensibilité : Schématiquement, il s'agit d'une réaction à la lumière. Pour les patients souffrant d'épilepsie, la lumière est susceptible de devenir un facteur déclenchant de crises. Bien que variant d'une personne à l'autre à l'autre, les facteurs les plus fréquents sont la lumière clignotante (ex : lumière blanche clignotante suivie par l'obscurité), les motifs à contraste (ex : lignes d'un blanc éclatant sur un fond noir), les images stimulantes occupant tout le champ de vision (ex : très près d'un écran de télévision) et certaines couleurs telles que le rouge ou le bleu.

Polythérapie (ou thérapie combinée) : Thérapie qui comprend plus d'un médicament ou plus d'une modalité d'administration (contrairement à la monothérapie, qui est une thérapie prise seule).

R

Régime cétoène : Régime qui supprime les sucres au profit des graisses. Il génère des corps cétoniques dans les urines, d'où son nom.

S

Scoliose et cyphose : Déformations de la colonne vertébrale.

T

Tests neuropsychologiques : Tests réalisés dans le but de déterminer les fonctions cognitives ou le degré de détérioration d'une aptitude en particulier.

Thérapie génique : Traitement qui vise à traiter la cause d'une maladie génétique telle que le syndrome de Dravet. Elle consiste à introduire une copie saine d'un gène afin d'améliorer, dans le cas du syndrome de Dravet, le fonctionnement du cerveau et de réduire les symptômes tels que les crises épileptiques et la déficience intellectuelle. En 2025, cette thérapie est actuellement à l'étude.

V

Variant pathogène de novo (anciennement appelé « mutation ») : Altération, au sein d'un gène, qui apparaît pour la première fois chez un membre de la famille à la suite d'une modification anormale dans une cellule germinale (ovule ou spermatozoïde) de l'un des parents ou dans l'œuf fécondé.

Visuo-perception (ou perception visuelle) : Capacité à interpréter le milieu environnant grâce au traitement des informations visuelles.

Crises

Absence: pertes de conscience brèves, sans convulsion. L'enfant arrête ce qu'il était en train de faire, a le regard vide et cesse de réagir. Une absence dure en général quelques secondes mais peut entraîner une chute si elle se prolonge. Les absences sont susceptibles de survenir plusieurs fois par jour. Elles peuvent passer inaperçues.

Absences atypiques : lors d'absences atypiques, votre enfant semble perdu dans son propre monde. Ces absences peuvent durer de quelques secondes à plusieurs minutes. Ce type de crise peut persister jusqu'à l'âge de 12 ans.

Crises cloniques (convulsions) : mouvements saccadés plus ou moins rapides, répétés, à intervalles plus ou moins réguliers.

Crises convulsives : crises comportant des phénomènes moteurs plus ou moins violents (hypertonie, convulsion).

Crises fébriles : crises épileptiques survenant généralement chez des nourrissons par ailleurs en bonne santé ou de jeunes enfants, sous l'effet de la fièvre et en raison de l'immaturité de leurs cerveaux. En cas de syndrome de Dravet, ces convulsions peuvent se produire tout au long de la vie. Et parfois, elles sont simplement dues à des environnements chauds.

Crises généralisées : crises qui affectent les deux côtés du corps.

Crises hémicloniques : crises qui n'affectent qu'un côté du corps.

Crises myocloniques : mouvements brusques et très brefs, parfois répétés, s'apparentant à un « sursaut » (réaction physique à la frayeur). Leur intensité est généralement modérée. La fièvre peut augmenter leur intensité et leur fréquence.

Crise prolongée ou état de mal épileptique (parfois appelé « status epilepticus ») : il s'agit soit d'une crise se prolongeant plus de 20-30 minutes, soit d'au moins deux crises rapprochées, sans retour à la normale entre elles, nécessitant un traitement d'urgence.

Crises tonico-cloniques : ce type de crise s'articule en deux phases :

- D'abord, une phase tonique : tous les muscles se raidissent. L'air devant être expulsé déclenche un cri ou un gémissement en traversant les cordes vocales. La personne perd connaissance et tombe sur le sol. Elle peut se mordre la langue ou la joue, de la salive mélangée à du sang peut s'écouler de la bouche. Le visage peut bleuir légèrement ;
- Puis une phase clonique : les bras et généralement les jambes font des mouvements brusques, rapides et rythmiques. Les coudes, les hanches et les genoux se plient et se détendent. Après quelques minutes, les saccades ralentissent et prennent fin. Il arrive que la personne perde le contrôle de sa vessie ou de ses intestins lorsque son corps se relâche. La reprise de conscience est progressive et il est possible que la personne ait sommeil, soit confuse, agitée ou déprimée. Ces crises durent généralement 1 à 3 minutes. Une crise tonico-clonique qui dure plus de 5 minutes nécessite une prise en charge médicale (voir **Questions 5 e 13**).

Pour plus d'informations

Associations de familles



Il existe plusieurs associations de familles consacrées au syndrome de Dravet dans le monde entier. Il y en a peut-être dans votre pays. Elles sont d'une grande aide et elles vous proposeront des solutions de proximité, ainsi qu'un soutien pour faire face à la maladie. Demandez au médecin de votre enfant ou cherchez sur Internet pour savoir si vous pouvez trouver de telles associations dans votre pays.

Bibliographie

Si vous souhaitez en savoir plus, voici quelques publications majeures :

- Cross *et al.* 2019 - Dravet syndrome: treatment options and management of prolonged seizures
- Lagae *et al.* 2018 - Transition of patients with Dravet syndrome from childhood to adulthood: a longitudinal study of 50 patients
- Cardenal Munoz *et al.* 2021 - Guidance on Dravet syndrome from infant to adult care: Road map for treatment planning in Europe
- Wirrell *et al.* 2022 International consensus on diagnosis and management of Dravet syndrome
- ILAE 2022 - Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with Onset in Childhood
- Sullivan *et al.* 2022 - The clinical, economic, and humanistic burden of Dravet syndrome - A systematic literature review
- Li *et al.* 2021 - Defining Dravet syndrome: An essential pre-requisite for precision medicine trials
- DIACOMIT – SmPC EMA
- EPIDYOLEX – SmPC EMA
- FINTEPLA – SmPC EMA

NB: si votre pays de résidence n'est pas membre de l'Union européenne, reportez-vous à votre RCP local.





Nom et adresse de l'éditeur :
BIOCODEX
22 rue des Aqueducs, 94250 Gentilly - France

Nom et adresse de l'imprimeur :
Imprimerie Dridé
49, rue des Frères Lumière, 93330 Neuilly-sur-Marne – France

Date d'achèvement du tirage : Novembre 2025

Dépôt légal : Octobre 2025

