

**Centre de Référence
Epilepsies Rares**

**Protocole National de Diagnostic et de
Soins (PNDS)**

**Encéphalopathie Epileptique avec Pointe-
Ondes Continues du Sommeil (EEPOCS)
(y compris syndrome de Landau-Kleffner)**

Septembre 2021

Le PNDS EEPOCS est disponible sur le site de la filière DéfiScience
<http://www.defiscience.fr>

Synthèse à destination du médecin traitant

Caractéristiques

L' Encéphalopathie Epileptique avec Pointe-Ondes Continues du Sommeil est un syndrome épileptique rare de l'enfant, débutant entre l'âge de 2 et 8 ans, caractérisé par un déficit cognitif ou moteur acquis, en lien avec une activité épileptique fortement activée au cours du sommeil, d'où le terme d'« encéphalopathie épileptique ». Ce syndrome, qui survient dans des contextes neurologiques variés notamment génétiques ou structurels, est de durée limitée dans le temps, avec une rémission habituelle de l'activité épileptique avant l'âge de 16 ans, mais il est souvent accompagné de séquelles cognitives et comportementales à l'âge adulte.

Suspicion de diagnostic

Le diagnostic doit être évoqué devant l'apparition d'un déficit cognitif et/ou moteur, d'une perte du langage, et/ou de troubles du comportement, chez un enfant déjà suivi pour une épilepsie, ou pour un trouble du neurodéveloppement, ou encore sans antécédent notable. Chez un enfant suivi pour épilepsie focale, l'apparition de crises atoniques avec chute axiale ou d'un membre, et/ou d'absences atypiques est un signe d'alerte. Dans tous ces cas un EEG de sommeil devra être réalisé, avec enregistrement de sommeil lent.

Diagnostic

Le diagnostic s'établit en plusieurs étapes : diagnostic syndromique de l'encéphalopathie épileptique, diagnostic différentiel, et diagnostic étiologique.

L'élément clinique clé est le déficit cognitif, et/ou moteur, ou un trouble comportemental acquis dans l'enfance, typiquement entre 2 et 8 ans, chez un enfant sans antécédent, ou présentant déjà un trouble du neurodéveloppement, un déficit neurologique précoce, des crises d'épilepsie, ou avec une histoire familiale d'épilepsie. Ce déficit est documenté par l'anamnèse, et le bilan neuropsychologique.

L'élément EEG clé est la présence de pointes focales, ou de pointe-ondes bilatérales pendant la veille, avec forte activation et tendance à la diffusion à l'ensemble du scalp dès les premiers stades de sommeil lent, documentée par l'EEG de veille et de sommeil.

Le diagnostic syndromique est confirmé après une synthèse des données cliniques, de l'EEG de veille et de sommeil, et de l'évaluation cognitive et comportementale. Il écarte également les diagnostics différentiels.

Le diagnostic étiologique comporte une IRM cérébrale à la recherche de lésions corticales ou thalamiques, et des investigations génétiques lorsque l'IRM est normale. Le groupe d'étiologie inconnue est défini par exclusion des 2 autres.

Prise en charge

Le traitement pharmacologique de l'épilepsie repose sur l'éviction des traitements antiépileptiques potentiellement aggravants, la mise en place de traitements adaptés, et en particulier dans certains cas, la mise en place d'une corticothérapie sur une longue durée, durant la phase active de l'épilepsie. La prise en charge des troubles cognitivo-comportementaux repose sur des rééducations spécifiques, des aménagements scolaires et des adaptations environnementales, ajustées en fonction de l'évolution clinique et neuropsychologique de l'enfant. Le diagnostic et la prise en charge globale sont coordonnés par une équipe pluridisciplinaire spécialisée, avec des réévaluations périodiques, en lien avec les thérapeutes de proximité.

Suivis et rôle du médecin traitant

Le pédiatre, ou le médecin traitant, participe au repérage de la maladie, au suivi de proximité, et notamment à la surveillance du traitement pharmacologique, en lien avec l'équipe spécialisée. Il peut orienter la famille vers des thérapeutes de proximité pour la prise en charge des troubles cognitifs ou comportementaux. Il peut également alerter l'équipe de référence en cas d'aggravation des symptômes, ou d'effets indésirables des traitements.

Information utile « contacts utiles »

- **Centre de Référence des Epilepsies Rares (CReER)** et l'ensemble de sites constitutifs et centres de compétence répartis sur le territoire national (*lien avec la carte nationale*)
Coordination : Professeur Rima Nabbout
Service de Neurologie Pédiatrique - Hôpital Necker-Enfants Malades, 149 rue de Sèvres - 75015 Paris Cedex 15
secrétariat : secretariat.creer@nck.aphp.fr
Tél. 01 44 38 15 36 - Fax 01 71 19 64 87
- **DéfiScience** - Filière de santé maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle - <http://www.defiscience.fr>
- **Associations de patients**
Epilepsie-France - www.epilepsie-france.fr - Tel. : 01 53 80 66 64
- **Informations générales** –
sources Internet –
Orphanet - <http://www.orpha.net>
Site de la Ligue Française Contre l'Epilepsie- <https://www.epilepsie-info.fr>

<https://www.maladiesraresinfo.org/>