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

# Épilepsie absence de l'enfant et épilepsie auto-limitée à pointes centrotemporales

**RÉSUMÉ : L'épilepsie est une maladie fréquente chez l'enfant. Dans les syndromes épileptiques de l'enfant, l'épilepsie autolimitée à pointes centrotemporales et l'épilepsie absence de l'enfant sont très fréquentes. Ces deux syndromes épileptiques surviennent chez des enfants au développement psychomoteur normal et débutent entre 4 et 10 ans. Dans les deux cas, la clinique et l'EEG permettent d'aboutir au diagnostic. Leur évolution est plutôt favorable avec un arrêt des crises dans la majorité des cas et une guérisson de l'épilepsie. Toutefois, même si le pronostic est bon, il est indispensable de dépister les comorbidités associées (notamment troubles attentionnels) qui restent fréquentes.**
**L'objectif de cet article est de reprendre les principales caractéristiques de ces deux syndromes.**

**B. DOZIERES-PUYRAVEL**
Service de Neurologie pédiatrique,
Hôpital Robert-Debré, PARIS.

L'épilepsie est une maladie fréquente chez l'enfant, avec une prévalence en France estimée à 1/1 000 et touchant 1 personne sur 26 tout au long de sa vie. [1]

Les enfants présentent principalement une épilepsie avec crises focales dans 50-60 % des cas. L'épilepsie autolimitée à pointes centrotemporales représente 15 % des épilepsies de l'enfant de moins de 10 ans et 50 % des épilepsies focales de l'enfant et l'épilepsie absence de l'enfant représente 10 % des épilepsies de l'enfant [2].

Ces deux principales épilepsies doivent être connues par les pédiatres et médecins généralistes afin d'en faciliter leur prise en charge.

## Épilepsie autolimitée à pointes centrotemporales

### 1. Présentation clinique

L'épilepsie autolimitée à pointes centrotemporales, traduction de l'anglais "*self-limited epilepsy with centrotemporal spikes*" (SeLECTS), était anciennement appelée "épilepsies à pointes centrotemporales" ou encore "épilepsie à paroxysmes rolandiques".

SeLECTS est la plus fréquente des épilepsies focales autolimitées, et représente 15 % des épilepsies de l'enfant de moins de 10 ans [3].

L'âge de début se situe entre 4 et 10 ans (3-14 ans) avec un pic aux alentours de 7 ans [2].

Dans la majorité des cas, on ne retrouve pas d'antécédent particulier, parfois des antécédents de crises fébriles. L'examen neurologique, le développement et la cognition des enfants sont sans particularité avant le début de l'épilepsie.

Typiquement, les crises sont des crises brèves (durée < 2-3 min), peu nombreuses (la plupart des enfants auront moins de dix crises sur toute leur vie), avec fréquemment un orage de crises sur quelques jours ou semaines puis plusieurs mois sans aucune crise. [4]

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

Les patients présentent des crises focales survenant majoritairement 45 à 60 min après l'endormissement ou au réveil avec des symptômes somatosensoriels unilatéraux tels que des paresthésies de la langue, des lèvres, de la joue, plus ou moins associées à des signes moteurs, notamment au niveau orofacial (contraction tonique ou clonique de la face, de la bouche, de la langue), également associés à des difficultés à parler et à une hypersialorrhée [5, 6]. Dans quelques cas, la crise peut se propager de façon unilatérale aux membres supérieur et inférieur, voire dans de rares cas se bilatéraliser, et de façon exceptionnelle se prolonger en état de mal [6].

### 2. Diagnostic

Le diagnostic sera fortement évoqué à l'interrogatoire, mais l'électroencéphalogramme (EEG) permettra de le confirmer (***fig. 1***).

L'EEG retrouve une activité de fond normale à la veille et au sommeil. On retrouve des pointes en centrotemporal et des ondes lentes qui s'activent à la somnolence et au sommeil. Ces anomalies peuvent être bilatérales ou unilatérales. On peut également avoir ce type d'anomalies en dehors de la région centrotemporale (mésiale, pariétale, frontale et occipitale).

En cas d'activation continue au sommeil, il faudra bien évaluer l'absence de régression cognitive chez l'enfant qui orienterait plutôt vers le diagnostic d'encéphalopathie épileptique avec activation des pointe-ondes dans le sommeil [4].

Les crises étant très rares dans cette épilepsie, il est rare de les enregistrer à l'EEG.

Si le diagnostic électroclinique est certain, il n'y a pas d'indication à pratiquer une IRM. Mais si elle est réalisée, l'imagerie cérébrale (IRM) est normale.

On fera une IRM cérébrale en cas de mauvaise évolution clinique, pharmacorésistante ou si la clinique, le développement et/ou l'EEG ne sont pas en faveur du diagnostic de SeLECTS [4].

Les critères du diagnostic, d'alerte et d'exclusion de cette épilepsie sont résumés dans le ***tableau I*** [4].

### 3. Traitement

Il est fréquent que les patients suivis pour une épilepsie autolimitée à pointes centrotemporales n'aient pas de traitement anti-épileptique devant la faible fréquence des crises et leur durée brève.

Quand les crises sont trop fréquentes ou prolongées, un traitement anti-épileptique sera mis en place en utilisant les molécules ayant une efficacité dans les crises à début focal (levetiracetam, carbamazépine, oxcarbazépine, valproate de sodium, lacosamide étant les principaux utilisés).

Les crises répondent habituellement bien au traitement.

### 4. Pronostic

Dans la majorité des cas, les crises sont peu fréquentes et s'arrêtent au cours de l'adolescence avant l'âge de 18 ans, même si l'épilepsie a été très active [7].

Quand l'épilepsie est active, on peut constater chez ces enfants l'apparition ou l'aggravation de trouble du comportement ou de difficultés, en particulier au niveau du langage et des fonctions exécutives. Ces difficultés s'améliorent, voire disparaissent avec l'âge [4].

### 5. Quand adresser au spécialiste ?

On adressera ces enfants au spécialiste en cas de doute sur le diagnostic, de résistance au traitement antiépileptique, de difficultés scolaires ou en urgence, en cas de dégradation cognitive.

## Épilepsie absence de l'enfant

Ce syndrome est connu depuis de nombreuses années et était initialement appelé "petit mal épileptique". Cette terminologie n'est plus utilisée depuis

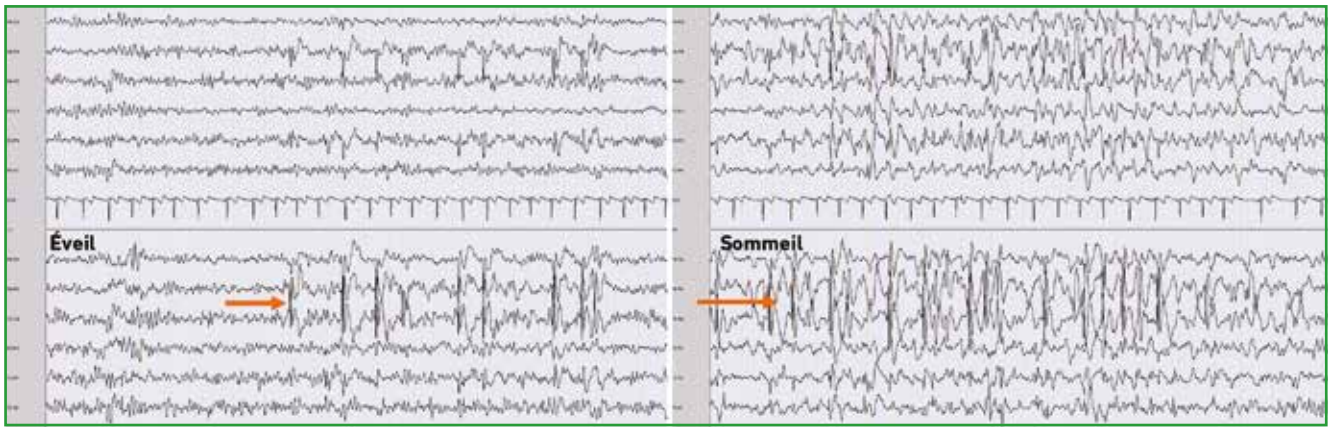


**Fig. 1 :** Pointes en centrotemporal droit à l'éveil qui s'activent au sommeil.

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

| | Critères obligatoires | Alertes | Critères d'exclusion |
|---|---|---|---|
| **Crises** | • Crises focales avec dysarthrie, clonies ou mouvements tonicocloniques unilatéraux de la bouche à l'éveil ou au sommeil et/ou crise focale nocturne avec bilatéralisation pendant le sommeil uniquement.<br>• Si les crises surviennent pendant le sommeil, elles sont dans l'heure suivant l'endormissement ou 1 ou 2h avant le réveil. | • État de mal moteur focal ou généralisé > 30 min<br>• Fréquence des crises supérieure à une crise quotidienne<br>• Crises diurnes uniquement | • Crises tonicocloniques généralisées à l'éveil<br>• Absences atypiques<br>• Crises avec hallucinations gustatives, peur et signes dysautonomiques |
| **EEG** | Anomalies épileptiques biphasiques en centrotemporales | • Ralentissement focal en dehors de la phase post-critique<br>• Persistance d'anomalies centrotemporales unilatérales sur les différents EEG<br>• Absence d'activation au sommeil des anomalies centrotemporales | |
| **Âge de début** | | > 12 ans | < 3 ans et > 14 ans |
| **Développement au début** | | Déficience intellectuelle modérée à profonde | Régression neurocognitive avec un pattern de pointes-ondes continues au sommeil (EE-SWAS*) |
| **Examen neurologique** | | Hémiparésie ou signe neurologique focal, autre qu'une paralysie de Todd | |
| **Imagerie** | | | Lésion causale sur l'imagerie cérébrale |
| **Évolution** | Rémission entre le milieu et la fin de l'adolescence | | Régression neurocognitive avec un pattern de pointes-ondes continues au sommeil (EE-SWAS*) |
| *EE-SWAS encéphalopathie épileptique avec activation des pointe-ondes dans le sommeil | | | |

**Tableau I :** Critères diagnostiques, d'alerte et d'exclusion de l'épilepsie autolimitée à pointes centrotemporales [4].

bien longtemps et on parle désormais d'épilepsie absence de l'enfant (EAE).

### 1. Présentation clinique

L'EAE débute entre 4 et 10 ans avec une majorité de cas vers 6-7 ans. Elle survient chez des enfants sans antécédent personnel (rares crises fébriles) ou familial notables [8].

Typiquement, les parents consultent car ils ont remarqué, ainsi que l'entourage, que l'enfant présentait régulièrement des ruptures de contact, des moments où il est "dans la lune" et présente des "bugs".

Dans l'EAE, au moment du diagnostic, les enfants présentent uniquement des crises absences et aucun autre type de crise. Ces crises absences se répètent de façon pluriquotidienne et sont caractérisées par une perte de contact à début et fin brutaux, de durée brève (8 sec. en moyenne) mais pouvant aller jusqu'à 20-40 secondes. Durant cette perte de contact, l'enfant arrête son activité, avec parfois des automatismes (mouvements, tics verbaux…) ou des mouvements palpébraux. À la fin de l'absence, l'enfant reprend son activité là où elle s'était arrêtée [9].

### 2. Diagnostic

En cas de suspicion de crise absence, il est possible de les déclencher en consultation en réalisant une manœuvre d'hyperpnée, qui consiste à faire respirer amplement le patient durant 2 à 3 min afin de déclencher une absence. Cette manœuvre n'est pas suffisante pour affirmer le diagnostic d'EAE.

L'EEG est l'examen qui confirmera le diagnostic en enregistrant une, voire plusieurs absences, spontanées ou provoquées par une manœuvre d'hyperpnée. Sur l'EEG, l'absence se manifeste par une rupture de contact concomitante à une décharge de pointes-ondes, généralisées à une fréquence de 3 hertz (***fig. 2***). Le reste du tracé EEG est sans particularité, avec un tracé de veille et de sommeil bien organisé. Il a été décrit des anomalies focales sur l'EEG qui n'éliminent pas le diagnostic d'EAE [9].

Un tracé EEG normal sans absence enregistrée, avec une hyperpnée bien conduite (> 3 minutes) exclut le diagnostic d'EAE, sans écarter un autre diagnostic syndromique avec des crises absences [10].

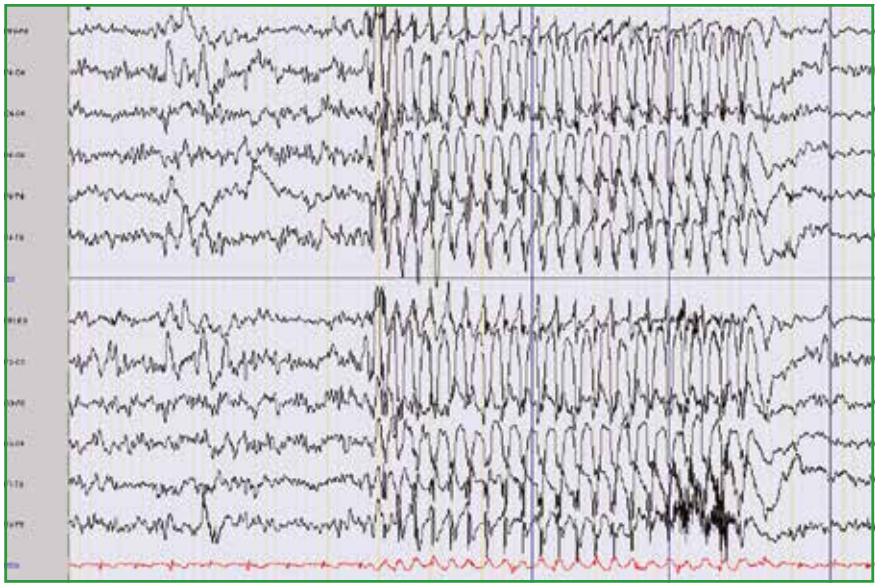

**Fig. 2 :** Enregistrement électroencéphalographique au moment d'une crise absence avec une décharge de pointes-ondes généralisées à 3 hertz concomitantes à un arrêt de l'activité à début et fin brusques.

Aucun autre examen n'a sa place dans le diagnostic d'EAE.

Des investigations génétiques (panel de gènes, CGH) seront réalisées en cas de forme familiale à transmission autosomique dominante (variants pathogènes décrits dans certains gènes tels que *GABRG2, GABRA1, CACNA1A* ou également dans le syndrome microdélétion 15q13), d'EAE pharmacorésistante ou d'atteinte cognitive [11-13].

Les critères du diagnostic, d'alerte et d'exclusion de cette épilepsie sont résumés dans le ***tableau II*** [14].

### 3. Traitement

Concernant les traitements, une étude randomisée en double aveugle a comparé l'éthosuximide (ETX), la lamotrigine (LTG) et le valproate de sodium (VPA). 453 enfants ont été inclus (156 par ETX, 149 par LTG, 148 traités par VPA). Après seize semaines de traitements, les taux de répondeurs au VPA et à l'ETX étaient similaires (58 % *vs* 53 %), et meilleurs que le taux de répondeurs à la LTG (29 %). En revanche, dans le groupe traité par VPA, 49 % des enfants présentaient des troubles attentionnels contre 33 % dans le groupe traité par ETX (p = 0,03). [14]. Une autre étude confirme l'intérêt de l'utilisation de l'ETX en première intention avec un meilleur taux de rémission complète et un taux de rémission à long terme plus élevé (à 10 ans) dans le groupe ETX par rapport au groupe VPA [15].

Il est donc licite de débuter par une monothérapie par ETX (dosage cible 20 à 30 mg/kg/jour en deux prises) et, en cas d'échec, de proposer un traitement par VPA.

### 4. Pronostic

La majorité des enfants présentant une EAE évoluera vers une guérison et 5 à 10 % développeront une épilepsie de l'adolescent, alors même que l'EAE était bien contrôlée [16].

Une faible proportion (5 %) aura une EAE pharmacorésistante [16].

Les facteurs de moins bon pronostic sont un âge de début précoce (< 4 ans) ou tardif (> 8 ans), un EEG avec un rythme de fond anormal ou des anomalies focales [17].

### 5. Quand adresser au spécialiste ?

Il conviendra d'adresser au spécialiste les enfants présentant une EAE en cas de :
– début des absences avant l'âge de 4 ans ; autres types de crises associées (myoclonie, chute, crise tonicoclonique généralisée, etc.) ;
– pharmacorésistance (résistance aux deux premières monothérapies par ETX puis VPA) ;
– déficience intellectuelle ;
– dégradation cognitive.

### 6. Diagnostics différentiels

En cas de début des absences avant l'âge de 4 ans, il faudra réaliser une ponction lombaire avec mesure de la glycorachie et de la glycémie (ratio glycorachie/glycémie < 0,5 ou glycorachie < 2,2 mmol/L) afin d'éliminer un déficit en transporteur du glucose de type *GLUT-1* qui représenterait 10 % des patients avec épilepsie absence à début précoce. [13]

Des crises focales peuvent mimer cliniquement des crises absences. Dans ce cas, elles sont souvent moins nombreuses, plus longues et associées à de discrets signes focaux tels qu'une déviation des yeux ou de la bouche. L'EEG pourra aider à confirmer le point de départ des crises.

## Comorbidités associées

Que ce soit dans l'épilepsie autolimitée à pointes centrotemporales ou dans l'EAE, il est important de rechercher les comorbidités associées.

Les troubles attentionnels sont particulièrement fréquents dans ce type d'épilepsie et impliquent de les rechercher systématiquement (critères du DSM-V) et d'avoir une prise en charge adaptée quand cela est nécessaire (aménagements scolaires, rééducation, traitement par méthylphénidate).

Par exemple dans l'EAE, Caplan *et al.* ont comparé 69 enfants avec EAE à 103

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

| | Critères obligatoires | Alertes | Critères d'exclusion |
|---|---|---|---|
| Crises | Crises absences typiques | – Crises tonicocloniques généralisées avant ou pendant la période d'absence<br>– Ruptures de contact de plus de 30 sec. ou avec une phase post-critique (confusion ou fatigue)<br>– Absences de survenue non quotidienne | L'un des types de crises suivant :<br>– crises myocloniques ;<br>– myoclonies oculaires ;<br>– crises absences myocloniques ;<br>– crises atoniques ;<br>– crises toniques ;<br>– absences atypiques ;<br>– crises focales avec conscience altérée. |
| EEG | Pointes ondes généralisées à 3 Hz (2,5 – 4 Hz) | – Décharges unilatérales constantes<br>– Absences de pointes ondes généralisées à 2,5 - 4 Hz durant une hyperventilation de 3 min ou plus bien conduite chez un patient non traité<br>– Enregistrement d'une rupture de contact typique sans pointes ondes généralisée à 2,5 - 4 Hz sur l'EEG<br>– Ralentissement persistant du rythme de fond en l'absence de traitement sédatif | Ralentissement diffus du rythme de fond |
| Âge de début | | 2 - 3 ou 11-13 ans | < 2 ans et > 13 ans |
| Développement au début | | Déficience intellectuelle légère | Déficience intellectuelle modérée à profonde |
| Examen neurologique | | Anomalies de l'examen neurologique possiblement significatives, à l'exclusion des éléments de découvertes fortuites | |
| Comorbidités | | | Stagnation cognitive ou déclin |
| Imagerie | | Anomalies de l'examen radiologique possiblement significatives, à l'exclusion des éléments de découvertes fortuites | |
| Autres examens (génétiques…) | | | Baisse de la glycorachie et/ou variant pathogène sur SLC2A1 (non cherché dans la majorité des cas mais chez les enfants avec EAE avant l'âge de 3 ans, microcéphalie et/ou déficience intellectuelle) |
| Évolution | Rémission entre le milieu et la fin de l'adolescence | | |

**Tableau II :** Critères diagnostiques, d'alerte et d'exclusion de l'épilepsie absence de l'enfant. [14]

enfants sains. 61 % des enfants avec EAE *vs* 15 % dans le groupe contrôle présentaient une comorbidité psychiatrique, représentée pour moitié par des troubles attentionnels et pour un tiers des cas par l'anxiété. Ils rapportaient également des troubles spécifiques de certaines fonctions cognitives [18]. L'essai randomisé ayant permis d'établir l'éthosuximide en première intention avec 453 enfants suivis pour une EAE, a montré qu'avant tout traitement, 35 % d'entre eux présentaient déjà un déficit attentionnel [14].

Par rapport aux patients avec un trouble hyperactif déficit attentionnel sans épilepsie, les enfants avec épilepsie ont plus souvent une forme inattentive pure, ce qui rend le dépistage obligatoire car l'absence de composante hyperactive fait que le contexte est peu explicite.

## Conclusion

L'EAE et l'épilepsie autolimitée à pointes centrotemporales sont les épilepsies les plus fréquentes de l'enfant.

En plus de la prise en charge de l'épilepsie, il est indispensable de dépister les comorbidités afin de les prendre en charge à l'âge où les enfants sont en plein apprentissage.

## BIBLIOGRAPHIE

1. Hesdorffer DC, Logroscino G, Benn EKT *et al.* Estimating risk for developing epilepsy a population-based study in Rochester, Minnesota. *Neurology*, 2011;76:23-27.
2. Berg At, Shinnar S, Levy SR *et al.* Newly diagnosed epilepsy in children: Presentation at diagnosis. *Epilepsia*, 1999;40:445-452.
3. Wirrell Ec, Grossardt BR, Wong-Kisiel LCL *et al.* Incidence and classification of new-onset epilepsy and epilepsy syn-

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

dromes in children in Olmsted County, Minnesota from 1980 to 2004: A population-based study. *Epilepsy Research*, 2011;95:110-118.

4. Specchio N, Wirrell Ec, Scheffer IE *et al.* International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*.
5. Beaussart M. Benign epilepsy of children with rolandic (centro-temporal) paroxysmal foci - clinical entity - study of 221 cases. *Epilepsia*, 1972;13:795-811.
6. Wirrell Ec, Camfield Pr, Gordon Ke *et al.* Benign rolandic epilepsy - atypical features are very common. *Journal of Child Neurology*, 1995;10:455-458.
7. BoumaPad,BovenkerkAc,WestendorpRGJ *et al.* The course of benign partial epilepsy of childhood with centrotemporal spikes: A meta-analysis. *Neurology*, 1997;48: 430-437.
8. MedinaNBm,HirschE,PanayiotopoulosC. Epilepsie-absences de l'enfant. In: Eurotext JL, editor. *Syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent*, 2013, p. 271-289.
9. Yoshinaga H, Ohtsuka Y, Tamai K *et al.* EEG in childhood absence epilepsy. *Seizure-European Journal of Epilepsy*, 2004;13: 296-302.
10. Dlugos D, Shinnar S, Cnaan A *et al.* Childhood absence epilepsy s. pretreatment eeg in childhood absence epilepsy associations with attention and treatment outcome. *Neurology*, 2013; 81:150-156.
11. Sadleir Lg, Farrell K, Smith S *et al.* Electroclinical features of absence seizures in childhood absence epilepsy. *Neurology*, 2006;67:413-418.
12. Seneviratne U, Cook M, D'Souza W. The electroencephalogram of idiopathic generalized epilepsy. *Epilepsia*, 2012;53:234-248.
13. Arsov T, Mullen SA, Damiano JA *et al.* Early onset absence epilepsy: 1 in 10 cases is caused by GLUT1 deficiency. *Epilepsia*, 2012;53:e204-e207.
14. Glauser TA, Cnaan A, Shinnar S *et al.* Childhood absence epilepsy s. ethosuximide, valproic acid, and lamotrigine in childhood absence epilepsy. *New England Journal of Medicine*, 2010;362:790-799.
15. Berg AT, Levy SR, Testa FM *et al.* Long-term seizure remission in childhood absence epilepsy: might initial treatment matter? *Epilepsia*, 2014;55:551-557.
16. Wirrell EC, Camfield CS, Camfield PR *et al.* Long-term psychosocial outcome in typical absence epilepsy - Sometimes a wolf in sheeps' clothing. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 1997;151:152-158.
17. Medinat N, Bureau M, Hirsch E *et al.* Épilepsie-absences de l'enfant. *Syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent*. 5e ed. Montrouge: John Libbey Eurotext; 2013, p. 271-289.
18. Caplan R, Siddarth P, Stahl L *et al.* Childhood absence epilepsy: behavioral, cognitive, and linguistic comorbidities. *Epilepsia*, 2008;49:1838-1846.

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