

Syndrome de Dravet

L'Association Syndrome de Dravet Suisse

- Nous soutenons la recherche médicale, faisons connaître cette maladie rare au grand public et nous apportons notre soutien aux personnes affectées par le syndrome de Dravet.
- Par notre engagement nous voulons offrir de meilleures possibilités de thérapie pour les enfants atteints par ce syndrome et aussi améliorer leur qualité de vie.
- Nous sommes une association d'utilité publique créée par des parents d'enfants atteints par ce syndrome.

Nos buts

- Nous soutenons les projets de recherche médicale.
- Nous sensibilisons et informons le public ainsi que les instances politiques et sociales sur ce syndrome.
- Nous conseillons les familles et leur entourage sur des questions concernant leur vie quotidienne, le matériel thérapeutique, des formes d'allègement du quotidien, les coûts, la garde des enfants, l'école, etc.
- Nous encourageons les échanges entre les familles.

Membre

Devenez membre et profitez des prestations suivantes :

- des informations actuelles sur le Syndrome de Dravet
- conseil et soutien
- des invitations aux rencontres
- des invitations aux manifestations

Compte où verser les dons

PC 85-599491-3, IBAN: CH36 0900 0000 8559 9491 3
BIC/SWIFT: POFICHBXXX



Qu'est-ce que c'est le Syndrome de Dravet?

Le Syndrome de Dravet (SD) est une forme sévère et très rare d'épilepsie. Cette forme d'épilepsie a été décrite pour la première fois en 1978 par la Drsse Charlotte Dravet, médecin français. On estime que 1/22'000 personne est atteinte par ce syndrome. Les premières crises (Grand Mal) apparaissent dans la 1ère année de vie d'un enfant apparemment en bonne santé. Ces crises sont en règle générale très longues et dans la plupart des cas, ne s'arrêtent qu'après administration d'un médicament d'urgence. L'interruption d'une crise est spécialement difficile dans la petite enfance et demande souvent l'intervention d'une ambulance. Le risque d'un état de mal (crise épileptique de plus de 20 min.) persiste jusqu'à l'âge d'adulte. Plus tard ou en parallèle surviennent aussi des crises myocloniques et des absences. La résistance aux traitements de cette pathologie est le grand défi des médecins spécialisés et des parents.

Développement de la maladie

Le spectre clinique du Syndrome de Dravet est large et la gravité de la maladie varie beaucoup d'un enfant à l'autre. Au début de la maladie, l'EEG ne montre souvent pas d'anomalie. Plus tard, des ralentissements et des courbes typiques pour une épilepsie apparaissent. Jusqu'à l'apparition des premiers symptômes, l'enfant progresse en règle générale normalement. Dans la plupart des cas le développement psychomoteur ralentit, et souvent un retard de langage est constaté. D'autres symptômes et des troubles de comportements peuvent s'ajouter.

Le pronostic du développement cognitif et la fréquence des crises varient beaucoup, malheureusement il est dans la plupart des cas souvent peu favorable. Il existe des cas sans (atypique pour le SD) ou avec peu de ralentissements dans le développement cognitif, mais d'autres cas sont malheureusement accompagnés d'un handicap mental grave. On présume que ce n'est pas uniquement l'activité épileptique qui provoque le retard mental, mais aussi des facteurs génétiques et des facteurs jusqu'ici inconnus dans le développement mental des enfants atteints du Syndrome.

Facteurs déclenchant d'une crise épileptique

Le déclencheur le plus fréquent d'une crise chez un enfant est un climat trop chaud, un changement brusque de la température ambiante (p.ex. bain chaud ou froid) ou un changement de la température corporelle (p.ex. la fièvre). Même une augmentation minime (>37.5°C) peut parfois déclencher une crise. La fièvre doit être impérativement traitée dans les plus brefs délais. D'autres facteurs favorables à une crise sont un effort physique, une grosse fatigue, des infections (même sans fièvre), des émotions fortes, du bruit ou des impulsions visuelles (photosensibilité ou sensibilité à des motifs répétitifs ou des formes géométriques). Néanmoins, les crises épileptiques peuvent se produire sans raisons apparentes.

Pas uniquement de simple crises épileptiques...

Les enfants atteints du Syndrome de Dravet souffrent fréquemment d'autres symptômes qui réclament un traitement adéquat. En font partie des déviations du comportement comme les troubles d'attention, un comportement oppositionnel et des traits d'autisme, un retard du langage, l'ataxie (manque de coordination), des problèmes orthopédiques, des problèmes de motricité (manque d'équilibre), une hypotonie (tonus musculaire trop bas), des infections chroniques, des problèmes de perceptions, ainsi que des troubles du système nerveux autonome.

Cause

La cause du Symptôme de Dravet se résume dans la plupart des cas à une mutation (changement) ou à une délétion (manquement) du gène SCN1A sur le chromosome 2, laquelle, par une procédure moléculaire-génétique, est détectée dans 80% des cas cliniquement diagnostiqués. Cette mutation n'est le plus souvent pas héréditaire, à savoir que les parents ne sont pas porteurs du Syndrome. On parle alors d'une mutation de novo, c'est-à-dire spontanée.

Traitements et thérapies

Le Syndrome de Dravet est une épilepsie réfractaire (résistant aux traitements). Le traitement s'avère difficile, il n'existe que très peu de médicaments (antiépileptiques) qui améliorent la situation des crises. Les médicaments les plus efficaces sont p.ex. le Valproate, le Clobazam, le Stiripentol, le Brome et le Topiramate. Souvent une thérapie combinant plusieurs médicaments différents s'impose. Un régime cétogène peut également s'avérer efficace. Une VNS (Stimulation du nerf Vagus) est une autre option, qui est de plus en plus pratiquée chez des patients atteints du Syndrome de Dravet ou d'une autre épilepsie réfractaire. Le médecin traitant décide si un suivi en ergo/physiothérapie ou l'aide d'un/e orthophoniste est à envisager.

Médicaments contre-indiqués

Les médicaments suivants ne doivent pas être prescrits aux personnes atteintes du Syndrome de Dravet. Une détérioration de la situation des crises épileptiques peut être provoquée : La Carbamazépine (Tegretol, Timonil), la Lamotrigine (Lamictal), la Vigabatrine (Sabril), la Phénytoïne (Dilantin, Phenhydan).

L'équipe interdisciplinaire

Le Syndrome de Dravet englobe beaucoup d'aspects différents. Pour cette raison, un échange entre le corps médical et les parents est indispensable, afin d'assurer au plus vite à l'enfant malade un traitement adéquat et un support éducatif adapté.

L'équipe interdisciplinaire se compose du pédiatre, du neurologue, des soignants, du neuropsychologue ainsi que des éducateurs spécialisés, de la garderie/école, orthopédiste, physio- et ergothérapeute et conseil social. Pour le bien-être de l'enfant, une rencontre régulière entre les parents et toutes les personnes concernées est vivement conseillée.