



POUR LES PRESTATAIRES DE SOINS DE SANTÉ: INFORMATIONS SUR LES SPASMES INFANTILES

QUE SONT LES SPASMES INFANTILES (SI)?

Les SI sont une forme rare mais grave d'épilepsie qui se caractérise par des mouvements brusques des membres appelés « spasmes ». Les spasmes commencent généralement au cours de la première année de vie, lorsque le bébé a entre 3 et 8 mois et dans presque tous les cas, ils apparaissent avant l'âge de 3 ans^{1,2}. Il est courant que les SI soient diagnostiqués à tort comme des réflexes de sursaut normaux ou des coliques. L'incidence des SI varie de 2 à 3,5 cas pour 10 000 naissances vivantes^{1,3,4}.

Les SI sont souvent observés chez les enfants atteints du syndrome de West, une encéphalopathie épileptique qui s'accompagne d'une régression neuro-développementale et d'une déficience cognitive^{1,3}. L'électroencéphalogramme interictal (EEG) montre souvent une hypsarythmie, un schéma irrégulier de haute amplitude de l'activité cérébrale^{1,3,5}. Si les spasmes et l'hypsarythmie ne peuvent être contrôlés, l'enfant peut continuer à souffrir d'épilepsie chronique sévère et d'un retard cognitif à vie⁵. Les spasmes eux-mêmes disparaissent généralement avant l'âge de 5 ans, mais le retard cognitif persiste, et l'enfant développe souvent d'autres formes de crises pharmacorésistantes, comme celles du syndrome de Lennox-Gastaut⁶. La recherche a révélé qu'entre 9 et 35 % des enfants atteints de SI ont également un trouble du spectre de l'autisme^{2,6}.

COMMENT RECONNAÎTRE LES SPASMES INFANTILES?

Les SI sont subtils et passent souvent inaperçus, car ils ont tendance à se produire pendant moins de 5 secondes⁷. La plupart des crises impliquent une levée et/ou une extension du bras, une flexion à la taille, des clignements des yeux écarquillés ou une chute de la tête⁷. Les SI se produisent généralement en séries et se produisent souvent au réveil ou pendant les premières phases du sommeil, bien qu'ils puissent être présents à d'autres moments⁸.

QUELLES SONT LES CAUSES SOUS-JACENTES DES SPASMES INFANTILES?

Les SI ont une grande variété de causes. Certains cas de SI peuvent être attribués à des anomalies chromosomiques et à des mutations génétiques, y compris des mutations des gènes CDKL5, ARX et DCS². De nombreux enfants atteints de SI ont également une maladie génétique appelée sclérose tubéreuse complexe, qui résulte de mutations des gènes TSC1 et TSC2 et entraîne des malformations cérébrales^{2,5}. D'autres étiologies connues des SI comprennent le syndrome de l'X fragile, la dysplasie corticale focale et le syndrome de Down^{5,7}. Les SI peuvent également être développées en raison d'une infection, d'un accident vasculaire cérébral, de lésions hypoxiques-ischémiques ou d'anomalies métaboliques^{2,5}. Dans le cas des SI cryptogènes, il n'y a pas de cause sous-jacente ou détectable³.

COMMENT LES SPASMES INFANTILES SONT-ILS DIAGNOSTIQUÉS?

Si un parent soupçonne que son enfant est atteint de SI, il est suggéré que les spasmes soient filmés et montrés à un clinicien pour déterminer si les mouvements sont réellement des spasmes². Un EEG est alors prescrit, et l'enfant reçoit un diagnostic de SI si un EEG démontre une hypsarythmie^{5,7}. Le clinicien peut également suggérer de faire une imagerie par résonance magnétique (IRM) du cerveau de l'enfant pour identifier les étiologies potentielles². La surveillance pré-symptomatique à l'aide de l'EEG a été recommandée chez les enfants « à risque » dans le but de prédire l'apparition des SI et de commencer un traitement précoce.

OPTIONS DE TRAITEMENT

- ◆ Lors du diagnostic des SI, le vigabatrin, un médicament anti-épileptique, est généralement prescrit en première ligne de traitement dans le but d'arrêter les crises et d'éliminer l'hypsarythmie^{3,5}. En cas d'échec du traitement par le vigabatrin, l'hormonothérapie, y compris les injections de corticotrophine (ACTH) ou de prednisolone (stéroïdes oraux), est utilisée comme deuxième ligne de traitement^{2,3}.
- ◆ La recherche indique que la polythérapie peut également offrir des avantages importants aux patients atteints de SI pour contrôler les crises, en particulier le vigabatrin associé à la prednisolone^{1,2}.
- ◆ Si l'enfant a des SI pharmacorésistants, d'autres options de traitement, telles que la chirurgie du cerveau ou un régime cétogène, doivent être envisagées².
- ◆ Un diagnostic et un traitement précoces sont impératifs, car les crises sont souvent associées à de mauvais résultats à long terme sur le plan neurodéveloppemental et à une déficience cognitive^{2,5,8}. De plus, un traitement plus précoce des SI peut contribuer à réduire le recours aux soins de santé⁶.

Références

- (1) Hahn J, Park G, Kang HC et al. (2019) Optimized treatment for infantile spasms: vigabatrin versus prednisolone versus combination therapy. *J Clin Med* 8:1591.
- (2) Kelley SA & Knupp KG (2018) Infantile Spasms – Have we made progress? *Curr Neurol Neurosci* 18:27
- (3) Widjaja E, Go C, McCoy B, Snead OC (2015) Neurodevelopmental outcome of infantile spasms: A systematic review and meta-analysis. *Epilepsy Res* 109: 155-162
- (4) Jia JL, Chen S, Sivarajah V, Stephens D, Cortez MA (2018) Latitudinal difference on the global epidemiology of infantile spasms: systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis* 13: 216
- (5) Dulla, CG (2018) Utilizing animal models of infantile spasms. *Epilepsy Curr* 18: 107-112
- (6) Gold L, Schepman PB, Wang WJ, Philbin M, Niewoehner J, Damal K, Hansen RN (2016) Healthcare costs and resource utilization in patients with infantile spasms treated with H.P Acthar gel. *Adv Ther* 33:1293-1304
- (7) Tapp S, Anderson T, Visootsak J (2015) Neurodevelopmental outcomes in children with Down syndrome and infantile spasms. *J Pediatr Neurol* 13(2): 74-77
- (8) Gul Mert G, Herguner MO, Incecik F, Altunbasak S, Sahar D, Unal I (2017) Risk factors affecting prognosis of infantile spasms. *Int J Neurosci* 127(11): 1012-1018