

Le syndrome de Dravet

Contexte

Dans la convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées, l'article 7 §3 stipule que " Les États Parties garantissent à l'enfant handicapé, [...] d'obtenir pour l'exercice de ce droit une aide adaptée à son handicap et à son âge. "1

En tant qu'association de défense des droits des personnes handicapées, il est aussi important pour nous de réfléchir sur les corollaires des maladies rares ou handicapantes sur les enfants avec leurs conséquences psycho-sociales. C'est ainsi que nous avons choisi de nous pencher sur le syndrome de Dravet.

Introduction

Le syndrome de Dravet, a été décrit pour la première fois par le Docteur Charlotte Dravet en 1978, ce syndrome était anciennement appelé « épilepsie myoclonique sévère du nourrisson ». Il s'agit d'une maladie rare, qui touche moins de cinq personnes sur dix mille, la prévalence de ce syndrome est estimée d'une naissance sur vingt mille à une naissance sur quarante mille² dans les années 90. Malheureusement à l'époque cette maladie était encore méconnue et ces chiffres sont sans doute sous-estimés.

Ce trouble touche deux fois plus les garçons que les filles³. Dans deux tiers des cas, le gène en cause est le même (le gène SCN1). Son altération ou son absence est la cause de manifestations physiologiques et comportementales réunies sous l'appellation du syndrome de Dravet⁴. La majeure partie du temps le syndrome se manifeste par des crises d'épilepsie ; elles se déclenchent toutes les 6 à 8 semaines environ. Il arrive que ces crises se répètent à des intervalles tellement courts que cela provoque des dommages au cerveau. Lorsque les crises sont fortement rapprochées, la personne est dans un « état de mal épileptique ».

Le syndrome de Dravet est une épilepsie grave de l'enfant potentiellement mortelle. La maladie débute avant l'âge d'un an par des crises convulsives, celles-ci surviennent régulièrement suite à une poussée de fièvre. Lorsque le

1 <http://www.un.org/french/disabilities/default.asp?id=1413>

2 http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=FR&Expert=33069

3 <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Dravet-FRfrPub10307v01.pdf>

4 http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=FR&Expert=33069

bébé subit des raidissements musculaires ou qu'il y a une forte augmentation du tonus musculaire, les crises sont appelées « crises cloniques ». Si les crises s'accompagnent d'une perte de connaissance, elles sont appelées « crises tonico-cloniques », celles-ci se produisent plus fréquemment durant la nuit.

La maladie

Durant la petite enfance, entre 1 et 4 ans, les crises dites « tonico-cloniques » interviennent de plus en plus fréquemment mais les crises qui restent le plus souvent observées sont les crises dites « myocloniques » où l'enfant est aussi touché par des secousses musculaires mais sans rythme spécifique.

Cela engendre un retard de développement qu'il est possible de constater vers l'âge de deux ans, ce retard concerne des difficultés de langage, une mauvaise coordination des mouvements et des troubles du comportement. Avec le temps, le retard de développement et/ou les troubles de l'apprentissage engendrés par ce syndrome évoluent vers un déficit intellectuel. Il arrive également que l'enfant perde des acquis tels que la marche ou qu'il oublie certains mots.

La santé des enfants touchés par le syndrome de Dravet est plus fragile, ils sont plus rapidement atteints par des infections graves.

Plus tard, lorsque l'enfant devient adolescent et puis adulte, ce sont les troubles du comportement et du caractère qui causent le plus de problèmes. Cela devient particulièrement difficile pour l'entourage.

Le traitement

Une certaine médication peut réduire la sévérité du syndrome et améliorer la qualité de vie de l'enfant mais la prise de médicaments est accompagnée d'effets indésirables (nausées, pertes de mémoire, vertiges, fatigue etc.). Au quotidien, cette prise de médicaments peut s'avérer également très astreignante.

La prise d'antiépileptique, permet un certain contrôle des crises. Le médecin, avec l'aide de la famille, va réaliser plusieurs ajustements minutieux pour établir la meilleure posologie qui permettra à l'enfant d'avoir le moins de crises et le moins d'effets secondaires possibles.

L'antiépileptique Diacomit® fait partie des médicaments remboursés par l'INAMI depuis décembre 2008.⁵

Toutefois, cette prise de médicaments n'est parfois pas suffisante il existe alors d'autres méthodes comme par exemple le régime cétogène qui consiste à enrichir le sang de substances antiépileptiques grâce à une alimentation riche en graisse (proportionnalité particulière entre les lipides d'une part et les glucides et protides d'autre part)⁶. Un tel régime nécessite une surveillance médicale constante, la plupart du temps c'est à l'hôpital que le régime sera mis en place.

Pour qu'un enfant atteint du syndrome de Dravet soit correctement pris en charge, il est nécessaire de procéder à un bilan neuropsychologique global qui permet de considérer le développement de l'enfant ainsi que ses capacités intellectuelles.

Il est essentiel que l'enfant aille à des séances de kinésithérapie, de psychomotricité et d'ergothérapie, des séances d'orthophonie et d'orthoptie (en cas de troubles visuels) sont également profitables à l'enfant. Les changements brusques de température, les émotions fortes ou encore la télévision ou l'ordinateur (sources lumineuses) doivent être évités car ce sont des éléments déclencheurs d'une crise. Il est également nécessaire d'être attentif au rythme de l'enfant et l'adapter en fonction de son état de santé.

L'impact de la maladie

Les parents se sentent parfois coupables de la situation de leur enfant mais même si cette maladie est génétique, la mutation du gène incriminé (SCN1A) est aussi due au hasard.

Parmi les cas observés, seul environ un patient sur quatre⁷ présentaient des antécédents familiaux de convulsions.

La violence de la maladie est impressionnante pour les parents et ce dès le début. Le contexte familial est souvent bouleversé face à l'avenir incertain de l'enfant et sa prise en charge.

L'aide d'un psychologue est souvent nécessaire, que ce soit pour les parents ou pour les frère(s) et/ou sœur(s) qui peuvent également être fortement touchés par les bouleversements qu'engendrent la maladie. Les vies familiale

5 <http://www.inami.fgov.be/news/fr/press/pdf/press2012050201.pdf>

6 www.afdn.org

7 http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=33069

et professionnelle sont perturbées. De plus, les dépenses engagées (le coût des médicaments, séances de kinésithérapie, consultations etc.) portent atteinte au niveau de vie de la famille.

Une alternative face à la maladie : le service répit

Souvent perdu face à la complexité de cette maladie, il peut être difficile pour le parent conjuguer son double rôle parent/aide-soignant. Faire appel à des services spécialisés comme nous l'avons dit peut s'avérer indispensable. L'offre d'un service répit ici peut être appréciable pour le parent, pour lui permettre de souffler. Mais qu'est-ce qu'un service répit ?

Objectifs des services répits

Les services répits ont pour vocation d'offrir une pause aux familles, en prenant temporairement le relais au niveau de la prise en charge de l'enfant en situation de handicap. Ce relais peut être assuré, de jour et/ou de nuit selon les services:

- au domicile de l'enfant (garde d'enfant par du personnel formé)
- à l'extérieur dans le cadre d'activités de loisirs, de séjours organisés...
- en institution résidentielle (maison d'hébergement)
- en famille d'accueil⁸

Quelques-unes de nos régionales ASPH offrent ce service ; il s'agit notamment du Brabant Wallon, du Centre & Soignies et de Mons-Borinage.

Il est un service répit spécialisé pour personnes handicapées qui permet aux personnes porteuses d'un handicap de bénéficier d'une présence spécifique à domicile et ainsi offrir à l'entourage la possibilité de se ressourcer, de s'octroyer un moment de répit, en dehors de chez eux.

La CSD (centrale de soins à domicile) de Liège, propose également aux parents dans le même sens, la possibilité de faire une pause et d'éviter ainsi l'épuisement. L'objectif du répit est de mettre à disposition des familles touchées par le handicap, une formule de prise en charge à domicile qui est en adéquation avec le manque d'indépendance et d'autonomie de la personne⁹.

8 <http://www.handikids.be/fr/article-repit.html>

9 http://www.solidaris-liege.be/solidaris_be/centrale-de-services-a-domicile/le-service-repit.html

La possibilité d'un projet éducatif ?

En fonction de ses capacités, l'enfant peut aller à l'école mais la scolarisation ne se fera jamais à temps plein à cause, entre autres, des diverses séances de kinésithérapie, psychomotricité etc.

Quoiqu'il en soit un projet éducatif spécifique conjugué à une prise en charge personnalisée et pluridisciplinaire – dès la pose du diagnostic – permettront à ces enfants de s'éveiller et de développer leurs capacités motrice et intellectuelle au mieux. Le projet éducatif tiendra compte notamment de la fatigabilité liée à l'épilepsie et à l'importante dépense d'énergie engagée pour maintenir attention et concentration. Pour établir ce projet, le bilan neuro-psychologique global évaluera précisément le développement de l'enfant et ses capacités intellectuelles et programmera la prise en charge adéquate.

Il est donc primordial de disposer des bonnes informations le plus tôt possible, et de se tourner vers les services compétents¹⁰ comme les CPMS par exemple.

Conclusion

Ce syndrome n'est pas facile à gérer, tant pour l'enfant que pour les parents et l'entourage, du fait de son apparition dès le plus jeune âge. L'enfant doit subir plusieurs tests avant que la maladie soit diagnostiquée. Pendant ce temps, les parents se retrouvent démunis, perdus car même les médecins n'ont pas forcément toujours les réponses adéquates à leurs questions.

Il est important que les parents tout comme le reste de la famille soit bien informés et outillés pour qu'ils puissent comprendre et faire face à la maladie, d'autant plus que les difficultés peuvent être plurielles, d'ordre physique, psychologique, financier ou organisationnel...

Les traitements sont souvent lourds et contraignants mais un bon diagnostic et les aides diverses permettront d'accéder à une vie sociale relativement épanouie.

¹⁰ Voir analyse ASPH 2011- les Centres medico-psycho-sociaux, quel intérêt pour l'enfant handicapé? Quelle évaluation? Notons que le CPMS occupe une place importante dans le système éducatif. Il est indépendant de l'école, mais travaille en étroite collaboration avec elle et la famille. Par son action conjuguée et convergente avec tous les partenaires du milieu éducatif, il contribue au développement et à la réalisation de soi, des enfants et des adolescents. Les centres assurent les tâches de guidance au profit des élèves de l'enseignement maternel, primaire, secondaire et de l'enseignement spécial de plein exercice et de l'enseignement à horaire réduit.

Qu'à cela ne tienne, les témoignages de parents dont l'enfant est porteur du syndrome de Dravet se rejoignent assez souvent sur un point, leur enfant est heureux, joue comme les autres enfants et est très courageux malgré un parcours plutôt chaotique. C'est aussi la preuve tangible que derrière la maladie ou le handicap se trouve avant tout une personne. Nous le dirons jamais assez !

Bibliographie

<http://dravet.org/about-dravet>

www.orpha.net

www.epilepsie.org

www.inami.fgov.be

www.ligueepilepsie.be

www.solidaris-liege.be

<http://syndrome-de-dravet.forumactif.com/t1-qu-est-que-le-syndrome-de-dravet>

<http://www.epilepsymatters.com/french/trevagus.html>

www.afdn.org (régime cétogène)

Date :	03 décembre 2013
Chargée de l'Analyse :	Aurélie Denys Assistante psychologue
Finalisation de l'analyse :	Rose Eboko
Responsable de l'ASPH :	Catherine Lemièrre Secrétaire Générale de l'ASPH