

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Syndrome de Dravet

Synonymes

Syndrome de Dravet (SD) ;
Épilepsie myoclonique sévère du nourrisson (EMSN).

Définition

L'épilepsie myoclonique sévère du nourrisson (EMSN) ou syndrome de Dravet (SD) est une forme rare et sévère d'épilepsie du nourrisson caractérisée par la survenue de convulsions prolongées, dans la première année de vie : crises généralisées ou unilatérales, hémicorpoelles, cloniques ou tonico-cloniques, avec un déficit moteur unilatéral postcritique fréquent chez un nourrisson normal au préalable. Elles peuvent évoluer vers un état de mal (EME).

Les premières crises sont souvent déclenchées par une fièvre, une infection ou une vaccination et ressemblent à des convulsions fébriles précoces. Puis, apparaissent des crises polymorphes : crises tonico-cloniques généralisées, crises myocloniques, crises focales, absences atypiques... Les crises restent souvent sensibles à la fièvre de bas grade, mais aussi à l'exercice physique et, chez certains enfants, à la lumière et à l'émotion.

Les crises ont tendance à diminuer en fréquence avec l'âge, mais l'épilepsie persiste à travers l'âge et peu d'enfants sont sans crises, même à l'âge adulte. Un retard psychomoteur est souvent présent et apparaît dès la deuxième année de vie avec des troubles du langage, de la marche, de la motricité fine ainsi que des troubles psychiatriques et du sommeil.

Le SD est une maladie neurologique, génétique, dont les crises sont la première expression, mais qui touche également les fonctions cognitives, motrices, relationnelles, et impacte la qualité de vie des patients et de leurs familles. Son pronostic à long terme reste défavorable malgré des progrès dans le traitement.

Les garçons semblent plus touchés que les filles (sex-ratio : 2/1).

Le diagnostic du SD repose sur les signes cliniques.

Les EEG sont normaux au début de la maladie et les IRM et les examens standard tels que les analyses de sang ne montrent pas d'anomalies spécifiques.

Ce syndrome est dû dans la majorité des cas à une mutation du gène *SCN1A*, codant pour la sous unité 1 alpha du canal sodique voltage dépendant.

Le SD est pharmaco-résistant : il résiste à la plupart des antiépileptiques et peut être aggravé par certains d'entre eux (carbamazépine, lamotrigine, phénytoïne, vigabatrine, phénobarbital).

Le valproate de sodium est recommandé en monothérapie, en première intention, dès la suspicion diagnostique de ce syndrome.

Trois médicaments ont fait l'objet d'études randomisées en double aveugle et se sont montrés efficaces dans ce syndrome : le stiripentol, le cannabidiol et la fenfluramine. Les deux derniers sont actuellement prescrits en ATU (Autorisation Temporaire d'Utilisation) nominative pour les patients atteints du SD à partir de 2 ans, en échec thérapeutique, après avis d'un centre de référence dans la prise en charge des épilepsies rares.

Les autres médicaments considérés comme utiles sont les benzodiazépines (clobazam), le topiramate, le zonizamide, le lévitéracétam...

Les patients ont souvent une polythérapie.

Le régime cétogène a également donné de bons résultats, surtout en période active de crises et des publications récentes montrent une certaine efficacité de la stimulation du nerf vague [« vagus nerve stimulation » (VNS)].

D'autres médicaments antiépileptiques (carbamazépine, phénobarbital, phénytoïne, vigabatrine, lamotrigine) sont inefficaces et peuvent aggraver la fréquence des crises et impacter le devenir cognitif des patients.

Pour en savoir plus

► Orphanet

- [Fiche Maladie](#)
- [Fiche tout public 2011](#)
- [Focus Handicap 2013](#)

► Centre de référence

[Centre de référence des épilepsies rares \(CRéER\)](#)

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

Épilepsie myoclonique sévère du nourrisson.

Mécanismes

Mutation du gène *SCN1A* codant pour un canal sodique à l'origine de crises convulsives et de troubles des fonctions cognitives, motrices, relationnelles, avec un pronostic défavorable à long terme.

Risques particuliers en urgence

Convulsions fébriles ou non, souvent prolongées (15-30 min), polymorphes ;

État de mal convulsif ;

Mort subite inexplicée dans l'épilepsie [Sudden Unexpected Death in Epilepsy (SUDEP)].

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Association : valproate, clobazam, stiripentol, cannabidiol, fenfluramine ;

Éventuellement : clonazépam, topiramate, lévétiracetam ;

Pharmacorésistance fréquente.

Pièges

Pharmacorésistance : résistance à la plupart des antiépileptiques, parfois aggravation avec certains (carbamazépine, lamotrigine, phénytoïne, vigabatrine, phénobarbital) ;

Se méfier d'une évolution des crises convulsives vers l'état de mal ;

Se méfier de la déficience intellectuelle et des troubles du comportement qui peuvent compliquer l'interrogatoire et l'examen clinique.

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

- Traitement des convulsions prolongées ou répétées : diazépam IR ou IV : 0,5 mg/kg en première intention (maximum 10 mg) ou midazolam buccal 0,3 mg/kg (maximum 10 mg).

- En cas d'échec : clonazépam (0,015 mg/kg IV) [nouveau-né et nourrisson exclu] ou phénytoïne (10-15mg/kg IVL) [protocole spécifique de l'enfant],

voire lévétiracétam (30 à 60 mg/kg en 10 min) ;

- Traitement concomitant de l'hyperthermie éventuelle ;

- Précautions liées aux interactions médicamenteuses avec le traitement par stiripentol qui peuvent prolonger la durée de vie des médicaments catabolisés par la voie du cytochrome P450 (y compris phénobarbital, phénytoïne et clobazam, mais ceci est surtout à considérer pour les traitements à long cours) ;

- Hospitalisation en soins critiques.

En savoir plus

[Fiches Orphanet urgences](#)

[Centre de référence des épilepsies rares \(CRéER\)](#) - (hôpital Necker-Enfants malades - Paris) - 01 44 49 26 97

[FSMR Déficience](#)

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les principales situations d'urgence observées sont :

▶ **Situation d'urgence 1 : Crises épileptiques prolongées et état de mal épileptique**

Crises fébriles, ou non fébriles, généralisées ou hémicorpoelles à bascule ;
Ces crises peuvent apparaître dès quelques mois de vie ;
Elles sont parfois suivies d'un déficit moteur de plusieurs minutes à plusieurs heures ;
Elles peuvent évoluer vers un état de mal parfois très prolongé.

▶ **Situation d'urgence 2 : État de mal non convulsif**

État d'obnubilation prolongé, souvent associé à des myoclonies erratiques et parfois à d'autres types de crises convulsives ;
Ces états de mal sont souvent méconnus ;
Leur diagnostic repose sur l'EEG, mais aussi cliniquement par les experts ;
Les benzodiazépines intraveineuses sont le traitement de référence ;
La phénytoïne et le phénobarbital ont plutôt un effet aggravant.

D'autres situations peuvent se rencontrer aux urgences :

- Situation d'urgence 3 : cas particulier des SUDEP [(Sudden Unexpected Death in Epilepsy), mort subite inexpliquée dans l'épilepsie]

Étiologie non identifiée ; survient souvent dans le sommeil ;

On évoque, sans preuve pour l'instant, des troubles du rythme cardiaque, potentiellement liés à une canalopathie sodique ;

La prise en charge relève des recommandations habituelles des arrêts cardiorespiratoires.

- Complications traumatiques

Les crises convulsives (les crises généralisées tonico-cloniques, les myoclonies massives, les crises atoniques ou toniques) peuvent entraîner des chutes, car l'enfant est incapable de protection par anticipation ;

Risque de traumatismes crâniens, hémorragies, hématomes, fractures ;

Leur prise en charge relève des recommandations habituelles.

- Accès aigu d'agitation

Les patients peuvent avoir des accès d'agitation ou de cris. Il faut en premier éliminer une épine irritative ou une douleur que l'enfant ne peut pas exprimer (douleur dentaire, douleur intestinale par occlusion sur fécalome, colique néphrétique avec une attention pour les enfants sous régime cétogène...). La prise en charge est classique, mais un recours à l'équipe référente doit être envisagé pour ce type d'accès, surtout s'il se répète, afin d'évoquer la nécessité d'un traitement de fond.

Recommandations en urgence

► Recommandations générales

**Favoriser et organiser la présence du proche aidant
(parent ou entourage) aux urgences et pendant l'hospitalisation
chaque fois que cela est possible**

- Interroger les proches aidants (parent, personnel de l'établissement médicosocial, fratrie...). Le proche aidant est un partenaire de soin précieux qui connaît bien le patient, sa maladie, ses compétences et déficiences :
 - Traitements habituels : ne pas interrompre le traitement (médicaments rares, en ATU ou non généricables) ;
 - Description de la crise, forme habituelle des crises et fréquence (film d'une crise similaire, du patient dans sa vie ordinaire : marche, préhension, communication...) ;
 - Certificat d'urgence et recommandations des parents pour les situations d'urgence en particulier concernant les crises longues et répétées.
- Pour l'urgentiste, la présentation clinique est hétérogène, les crises sont polymorphes et les multiples causes qui peuvent être associées au SD peuvent également affecter le pronostic ou parfois les stratégies thérapeutiques.
- Étiologies principales à évoquer (nombreux autres troubles neurologiques) :
 - arrêt ou inadaptation du traitement de fond ;
 - trouble métabolique aigu ;
 - infection hors système nerveux central ;
 - sevrage des traitements ou intoxication par psychotropes ;
 - intoxication aiguë par des médicaments ou traitements qui peuvent exacerber les crises.
- Le syndrome de Dravet est pharmaco-résistant : il résiste à la plupart des antiépileptiques et peut être aggravée par certains d'entre eux (carbamazépine, lamotrigine, phénytoïne, vigabatrine, phénobarbital).

**Les parents doivent disposer d'un protocole d'urgence
en cas de crise prolongée ou de crises répétées**

**Et des benzodiazépines qu'ils administrent eux-mêmes
avant d'appeler leur médecin, le SAMU, ou d'aller à l'hôpital**

(plan d'urgence écrit, préparé par le médecin)

► Situation d'urgence 1 : Crises épileptiques prolongées et état de mal épileptique

1. Mesures diagnostiques en urgence

Les crises convulsives sont souvent de longue durée (15-30 min)

- Cloniques, d'emblée généralisées (les 2 côtés du corps en même temps),
- Hémicloniques (unilatérales affectant 1 seul côté du corps) ;
la crise hémiclonique peut se propager à l'autre côté du corps et devenir ainsi généralisée

Et réalisent parfois un état de mal épileptique (> 30 min)

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Si la crise est fébrile, rechercher l'étiologie de la fièvre.

▪ Évaluer la gravité

- Examiner l'enfant/l'adulte et vérifier son état général ;
- Hémodynamique : hypotension artérielle ;
- Cause à l'aggravation des crises : fièvre, infection... ;
- Hypoglycémie.

▪ Explorations en urgence

- Glycémie ;
- Bilan de la fièvre, selon protocoles des urgences ;
- Imagerie cérébrale si traumatisme crânien lors de la crise (protocole des urgences) ;
- Mesures thérapeutiques immédiates.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- État de conscience : Glasgow Coma Scale,
Attention de ne pas confondre l'état postcritique avec un coma et de ne pas intuber et ventiler les patients alors qu'ils ne le nécessitent pas ;
- Signes vitaux : PA, FC, FR ; courbe thermique ;
- Déficit neurologique ;
- Récupération entre les crises.

■ Mesures symptomatiques

- Position latérale de sécurité ;
- Ne rien introduire dans la bouche de l'enfant ou de l'adulte ;
- O₂ si nécessaire : 15 l/min masque haute concentration ; lunettes nasales chez l'enfant ;
- Voie veineuse périphérique, surtout si le patient n'est pas réveillé et surtout s'il est encore en crise ;
- Antipyrétique si nécessaire.

Attention

En cas de régime cétogène,
(apports très réduits en sucre et apport énergétiques fournis par les lipides)
le taux de glycémie peut être à la limite inférieure de la normale

Éviter le resucrage (sauf si vraie hypoglycémie)

**Préconiser une perfusion en solution physiologique, sans sucre
pour passer les médicaments en IV + surveillance de la glycémie**

■ Traitements spécifiques

[Recommandations de la SFMU](#)

- Crise prolongée :

Diazépam IR ou IV : 0,5 mg/kg en 1^{re} intention (maximum 10 mg)
ou midazolam buccal 0,3 mg/kg (maximum 10 mg)/Buccolam solution buccale
en seringue préremplie pour administration orale.

Au domicile : possibilité de répéter 1 fois ces traitements en l'attente du SAMU.

- En cas d'échec au traitement ci-dessus :

Selon le terrain, les éventuels traitements antiépileptiques antérieurs, les habitudes des prescripteurs et surtout le certificat d'urgence du patient.

Privilégier les benzodiazépines en première intention

**La Phénytoïne est à utiliser en première intention
si le certificat d'urgence du patient le préconise**

Clonazépam IV : 0,015 mg/kg (posologie adulte et enfant)

[nouveau-né et nourrisson exclu]

en dose de charge, IV de préférence (sans dépasser 1,5 mg)

ou par sonde nasogastrique (SNG) en cas d'impossibilité de voie veineuse, suivi d'une dose continue de 0,1 mg/kg/6 h ;

à renouveler ou augmenter selon l'évolution de la crise ;

Sous surveillance cardio-respiratoire continue.

[Recommandations SFMU : Prise en charge des états de mal épileptiques en préhospitalier, en structure d'urgence et en réanimation dans les 48 premières heures \(à l'exclusion du nouveau-né et du nourrisson\).](#)

Possibilité de faire le midazolam en IM à la dose de 0,15 mg/kg (recommandation adulte).

Phénytoïne si < 5 ans ou Fosphénytoïne si > 5 ans

20 mg/kg sur 10 à 20 min ;

puis 4 h plus tard, réinjecter 5 mg/kg, si le taux plasmatique de phénytoïne

2 h après la dose de charge est < à 20 mg/l ;

Sous surveillance cardio-respiratoire continue.

En pratique, les doses sont adaptées toutes les 8 h, jusqu'à 36 h, en se basant sur les dosages plasmatiques de phénytoïne, afin d'éviter un surdosage en phénytoïne, avec risque d'état de mal par effet paradoxal de résistance.

Le taux plasmatique cible est de 15 à 20 mg/l.

Si le dosage de la phénytoïne n'est pas disponible sur place, il est possible d'envoyer un échantillon de sang.

Le transfert du patient peut aussi être envisagé.

La phénytoïne est contre-indiquée en cas de troubles du rythme et de la conduction (QT long) et à manier prudemment en cas d'antécédents cardiaques.

Par la suite, l'interaction avec le stiripentol interdit son utilisation en dehors d'un service spécialisé qui puisse garantir un monitoring des taux plasmatiques.

Ou, en cas d'échec : Lévétiracétam : 40 mg/kg sur 30 min (sans dépasser 4 g).

L'hospitalisation en réanimation ou en unité de soins continus (USC) est indiquée en cas de persistance clinique de l'épilepsie, d'altération de la vigilance, ou en cas de défaillance d'organe associée (notamment si le patient est ventilé).

Demander aux parents d'informer leur CRMR de la reprise des crises et contacter le CRMR si le malade est hospitalisé en réanimation ;

Si le patient n'est pas suivi en CRMR, prendre contact avec le neuropédiatre/neurologue traitant.

ATTENTION

Médicaments contre-indiqués car connus pour aggraver les crises :
lamotrigine, carbamazépine, oxcarbazépine, vigabatrin ;

Les barbituriques ne sont pas préconisés sauf en recours après échec des traitements d'état de mal précités et si indication du certificat d'urgence (à discuter avec le centre de référence) ;

Tenir compte des interactions médicamenteuses en cas de traitement au long cours par le stiripentol (50 mg/kg/jour) ou du cannabidiol, car tous les deux inhibent le métabolisme de certains médicaments.

► Situation d'urgence 2 : Cas particulier de l'état de mal non convulsif

La gravité immédiate de l'état de mal non convulsif dépendra de la présentation clinique initiale, en particulier, s'il existe des troubles de conscience ou de l'hémodynamique. En cas d'absence de signe de gravité : prendre contact avec le centre de référence.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Souvent, ces états de mal sont suspectés, car le malade ne réagit plus comme d'habitude, il est ralenti, mange moins, peut ne plus marcher ou faire l'activité de tous les jours qu'il était capable de faire.

▪ Évaluer la gravité

- État général ; Impact sur l'activité quotidienne ;
- Troubles de conscience ou de l'hémodynamique ;
- En cas d'absence de signe de gravité : prendre contact avec le centre de référence.

▪ Explorations en urgence

- EEG, si doute sur l'état de mal non épileptique et si la clinique ne peut pas être concluante.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- État de conscience : Glasgow Coma Scale ;
- Signes vitaux : PA, FC, FR ; courbe thermique ;
- Déficit neurologique ;
- Glycémie.

▪ Mesures symptomatiques

- Position latérale de sécurité, surtout si hypersalivation ;
- Ne rien introduire dans la bouche de l'enfant ou de l'adulte ;
- Voie veineuse périphérique, surtout si le patient n'est pas réveillé au moment de l'examen ;
- Attention aux apports en sucre si l'enfant a un régime cétogène.

▪ Traitements spécifiques

- **Diazépam IR ou IV : 0,5 mg/kg en 1^{re} intention (maximum 10 mg)**
ou midazolam buccal 0,3 mg/kg (maximum 10 mg) / Buccolam solution buccale en seringue préremplie pour administration orale.

- En cas d'échec :

Clonazépam IV : 0,015 mg/kg (posologie adulte et enfant) [nouveau-né et nourrisson exclu] en dose de charge, IV de préférence sans dépasser 1,5 mg) ou par sonde nasogastrique (SNG) en cas d'impossibilité de voie veineuse, suivi d'une dose continue de 0,1 mg/kg/6h, à renouveler ou augmenter selon l'évolution de la crise, sous surveillance cardio-respiratoire continue.

[Recommandations SFMU : Prise en charge des états de mal épileptiques en préhospitalier, en structure d'urgence et en réanimation dans les 48 premières heures \(à l'exclusion du nouveau-né et du nourrisson\).](#)

- En cas d'échec : **Lévétiracétam : 40 mg/kg sur 30 min (sans dépasser 4 g) ;**

L'hospitalisation en réanimation ou en unité de soins continus (USC) est indiquée en cas de persistance clinique de l'épilepsie, d'altération de la vigilance, ou en cas de défaillance d'organe associée (notamment si le patient est ventilé).

Un ajustement du traitement antiépileptique de fond est à envisager avec le neurologue référent.

Orientation

▶ Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

- La régulation préhospitalière (SAMU, centre 15) est nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de neurologie, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire.

- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétences par admission directe après accord préalable entre praticiens.

Pour les urgences potentiellement vitales, l'orientation vers le centre hospitalier de proximité est possible lorsque celui-ci dispose d'un service de réanimation et des compétences et plateaux techniques nécessaires.

Contacteur un médecin expert senior du centre de compétences régional qui a la connaissance de ces structures peut aider à la régulation.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou un vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité.

- **Quand transporter ?**

- Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

▶ **Orientation au décours des urgences hospitalières**

- **Où transporter ?**

- Médecine, chirurgie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

- **Comment transporter ?**

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité.
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

- **Quand transporter ?**

- Une fois la situation clinique stabilisée.
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis au moins téléphonique auprès d'un médecin senior expert pour cette maladie. Si le patient n'est pas suivi en CRMR, prendre contact avec le neuropédiatre/neurologue traitant.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

Tenir compte du régime cétogène, des perfusions ou des traitements prescrits contenant du sucre.

Il faut s'assurer de l'absence d'interaction médicamenteuse avec le traitement au long cours du patient, en particulier en cas de traitement par stiripentol ou de cannabidiol.

[Commission de la transparence HAS](#)
[Résumé des caractéristiques du produit](#)

Tenir compte des interactions médicamenteuses avec le traitement au long cours du patient.

Anticonvulsivants à éviter en raison du risque d'aggravation des convulsions :
barbituriques, carbamazépine, oxcarbazépine, vigabatrin

Ne pas interrompre le traitement habituel du patient.

En l'absence de forme galénique injectable, administrer le produit par sonde naso-gastrique (SNG) pour éviter un sevrage médicamenteux brutal.

Attention : la phénytoïne risque d'adhérer aux parois de la sonde et de ne pas atteindre l'estomac ; privilégier dans l'urgence la voie intraveineuse et discuter de la nécessité du dosage sanguin.

Précautions anesthésiques

- Attention aux interactions médicamenteuses possibles avec le traitement au long cours.
- Tenir compte du retard mental modéré à sévère.

Mesures préventives

- Prévention des émotions intenses (excitation, fêtes d'anniversaire, frustration...).
- Prévention des hyperthermies : évitez d'exposer l'enfant à des facteurs qui peuvent augmenter sa température corporelle. Prise en charge précoce de [l'hyperthermie](#).
- Le médecin de l'enfant recommandera peut-être des lunettes spéciales à verres bleus.
- Un régime cétogène établi et surveillé par un neuropédiatre ou un spécialiste de la nutrition, médecin ou diététicienne, et appliqué strictement - ce qui suppose une bonne collaboration entre la famille et les spécialistes - est parfois proposé.
- [L'Agence du médicament alerte les patients et les parents d'enfants atteints de SD sur les dangers de produits vendus hors du circuit légal, en particulier sur Internet, contenant une substance active du cannabis : le CBD \(cannabidiol\).](#)

Mesures complémentaires en hospitalisation

Les patients ont souvent un retard mental modéré à sévère ;
Il faut donc favoriser la présence des familles/proches aidants (accompagnant si l'enfant/l'adulte vit dans une institution) à l'admission en urgence et lors de l'hospitalisation éventuelle. Il est donc important de bien considérer l'avis des parents experts, de favoriser leur présence à chaque soin 24h/24 et de comprendre la dynamique psychologique du patient qui peut être perturbée (personnes inconnues, agitation). Considérer que monitoring et soins invasifs sont importants en phase critique mais difficiles à maintenir sur le long terme (perfusions et câbles fréquemment arrachés sans possibilité de raisonner le patient du fait de son état mental).

Le traitement habituel, en particulier celui de l'épilepsie, ne doit pas être interrompu.
Il est important que les recommandations faites par le neuropédiatre/neurologue référent, dont les parents/proches aidants ou les accompagnants ont une copie, soient prises en compte par l'urgentiste qui reçoit l'enfant/l'adulte.

Si l'enfant/l'adulte est habitué à porter un casque, penser à lui mettre dès que son état de santé lui permet de déambuler.

Si l'enfant/adulte est sous régime cétogène, ne pas l'arrêter brutalement, en tenir compte dans la thérapeutique et l'alimentation.

Il est donc fondamental de favoriser une hospitalisation courte et permettre une prise en charge sur le lieu de vie du patient, rassurant et confortable. Les familles ont l'habitude de gérer les soins quotidiens de leur enfant.

Les associations de patients sont utiles pour aider le patient et ses proches aidants à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences.

Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centres de compétence, de référence, filières de santé maladies rares) et aux services sociaux, notamment pour le retour au domicile.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et/ou de son proche aidant.

Un suivi régulier dans un CRMR et/ou par un neurologue ou neuropédiatre spécialisé en épilepsie, est nécessaire.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24 (cf. [numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

► Risque de transmission de la maladie

Il n'existe pas à ce jour de risque connu de transmission de la maladie par la transplantation d'organes solides.

► Risque particulier lié à la maladie ou au traitement

Des cas de mort subite (SUDEP) ont été décrits, un trouble du rythme lié à la canalopathie sodique est l'une des hypothèses avancées ;

Des neutropénies, thrombocytopénies, ainsi que des augmentations isolées des gamma GT peuvent être liés au stripentol. Des hépatites ou pancréatites peuvent être liées à certains traitements chroniques.

► Don d'organes

À discuter en fonction de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis. La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices / risques).

Si le décès est dû à un arrêt cardiorespiratoire (ACR) inexpliqué initial, le cœur n'est pas proposable. Si l'étiologie de la mort encéphalique n'est pas liée à un ACR inexpliqué initial, le cœur est proposable.

Les autres organes peuvent être prélevés sous réserve d'une évaluation habituelle.

▶ **Don de tissus**

Il n'existe pas de contre-indication de prélèvement des tissus (cornée, vaisseaux, valves, peau, os...) sous réserve d'une évaluation individuelle, les dons de tissus sont possibles.

Numéros en cas d'urgence

Centre de référence des épilepsies rares (CRéER)

ERN EpiCare

Professeur Rima Nabhout

CHU Paris, Hôpital Necker - Enfants malades,
149, rue de Sèvres - 75015 Paris

Tél. : 01 44 38 15 36
01 44 49 41 42

**Contactez en cas d'urgence le médecin d'astreinte la nuit et le week-end
de votre arrondissement ou région**

Autres centres de référence ou de compétence

www.orpha.net

Coordonnées des centres experts : PNDS 2019 - Annexe 2 - p13

Filière de santé maladies rares : DéfiScience



www.defiscience.fr

Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires

- [Wirrell EC, Nabbout R - Recent Advances in the Drug Treatment of Dravet Syndrome. CNS Drugs. 2019 Sep;33\(9\):867-881](#)
- [Scheffer IE, Nabbout R -SCN1A-related phenotypes: Epilepsy and beyond. Epilepsia. 2019 Dec;60 Suppl 3:S17-S24](#)
- [Ian O Miller, MD and Marcio A Sotero de Menezes, MD - SCN1A Seizure Disorders. GeneReviews® April 18, 2019](#)
- [American epilepsy society \(AES\)](#)

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Rima Nabbout-Tarantino

[Centre de référence des épilepsies rares](#)

Service de neurologie pédiatrique, Hôpital Necker - Enfants malades,
149, rue de Sèvres, 75015 Paris

Contact : rima.nabbout@aphp.fr

Pour la rédaction de la version 2008 : Professeur Olivier Dulac et Docteur Mathilde Chipaux

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Antony Chauvin** : commission des référentiels de la SFMU (CREF)
chef de service adjoint - service d'Accueil des urgences/SMUR - CHU Lariboisière - université de Paris

- **Docteur Mikaël Martinez** : médecin urgentiste - Pôle urgences - centre hospitalier du Forez - BP 219 - 42605 Montbrison

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - service de Gestion des crises sanitaires - département Qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul, Docteur Francine Meckert : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- L'association de patients

[Alliance syndrome de Dravet](#)

3, sentier des Larris - 45330 Malesherbes

contact@dravet.fr

** Cet expert accepte d'être contacté par mail.*

Orphanet ne peut être tenu pour responsable si l'expert n'est pas joignable via le mail indiqué.

Date de réalisation : 12/08/2008

Date de révision : 11/08/2021

« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.