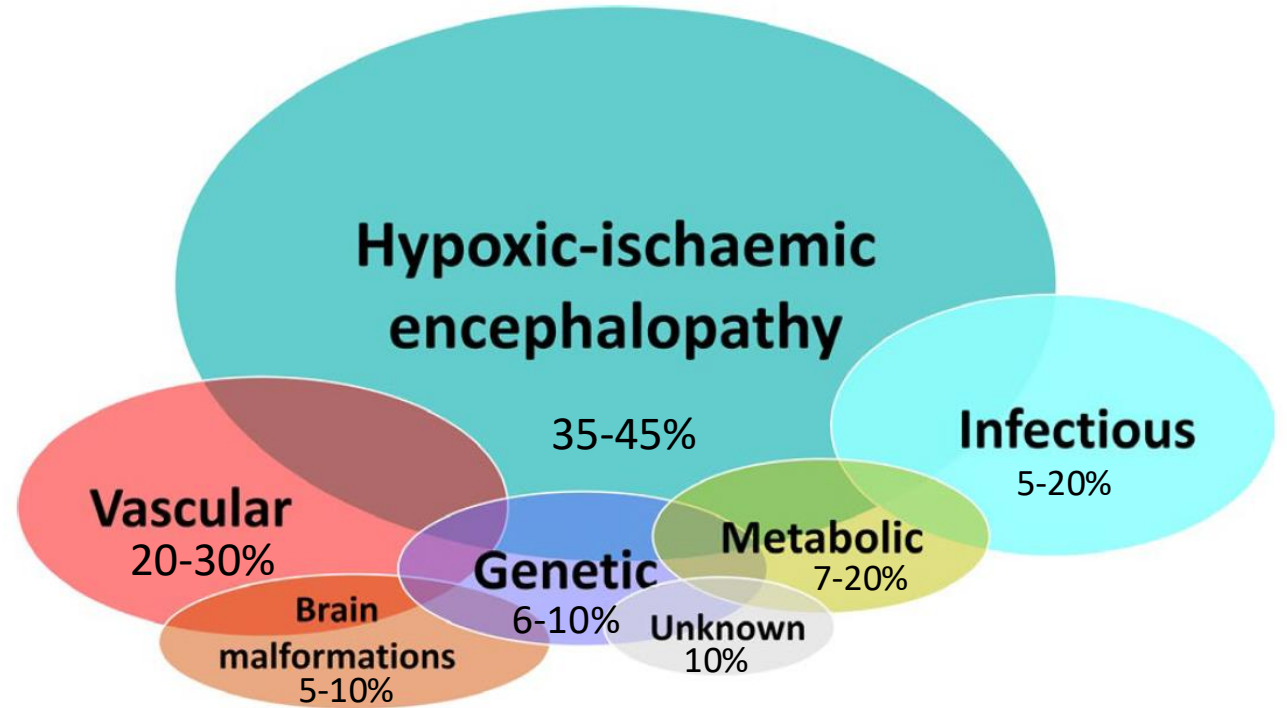


# Diagnostic étiologique : crises d'épilepsie aiguës provoquées ou Epilepsie néonatale ?

*Béatrice Desnous, Marseille*

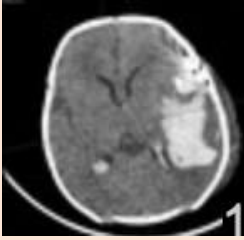
# Crises Néonatales – Etiologies

- 2-3 /1000 Naissances vivantes à terme
- Majorité crises aiguës provoquées (75% )
- 10-15% syndrome épileptique
- **Pronostic**



# Crises Néonatales – Etiologies

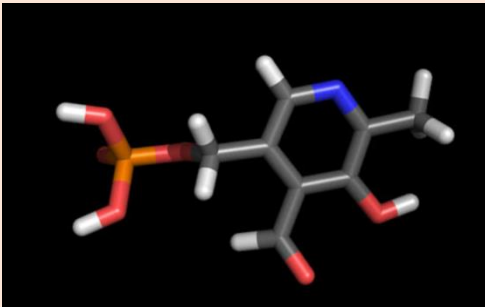
1



Rechercher une **cause occasionnelle urgente**

Prise en charge de manière adaptée

2

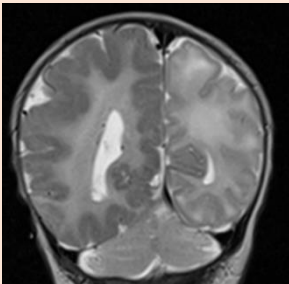


Rechercher une **cause potentiellement traitable**

Maladies **métaboliques**

nécessitant un **régime** ou une **supplémentation vitaminique**  
(maladie innée du métabolisme, épilepsie vitamino-sensible)

3



Rechercher une **malformation cérébrale focale**

(sensibilité au **Vigabatrin**, discussions **chirurgicales**)

# Crises Néonatales – Etiologies

BILAN INITIAL NÉGATIF

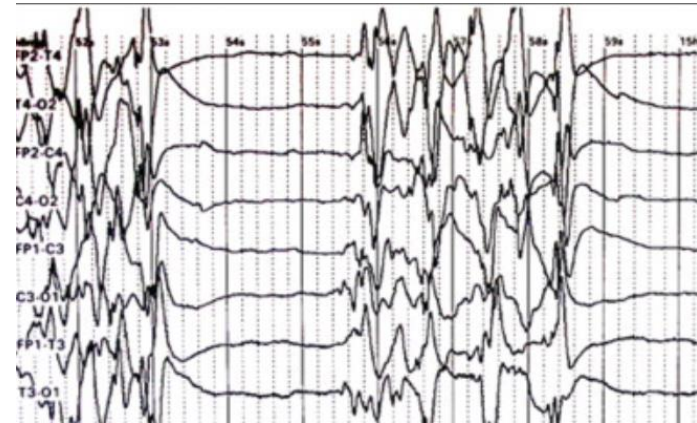


Epilepsie **présumée d'origine génétique**

Examen Clinique



EEG



*Quels indices en faveur ?*

# TEMPORALITÉ

- Crises **aiguës provoquées**

- crises + précoces

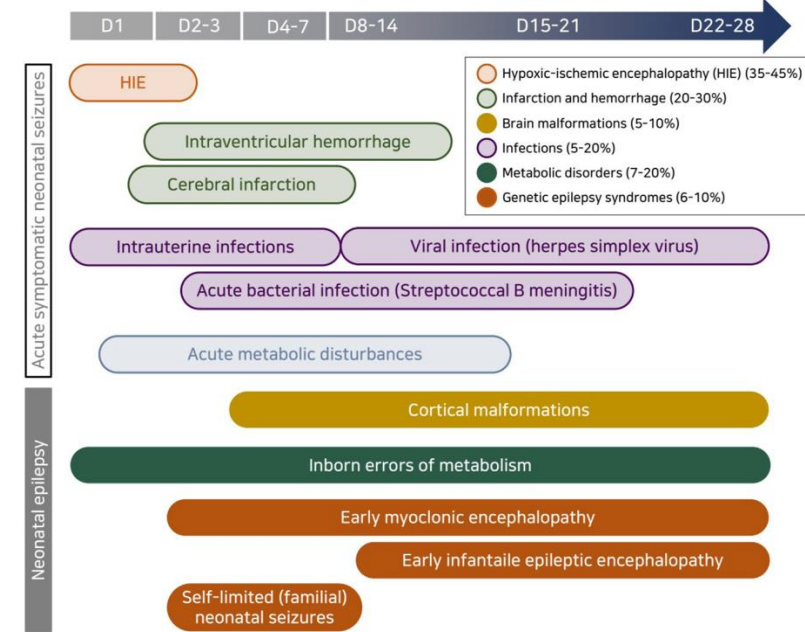
- Orage de crises 48-72h

- **Epilepsie néonatale**

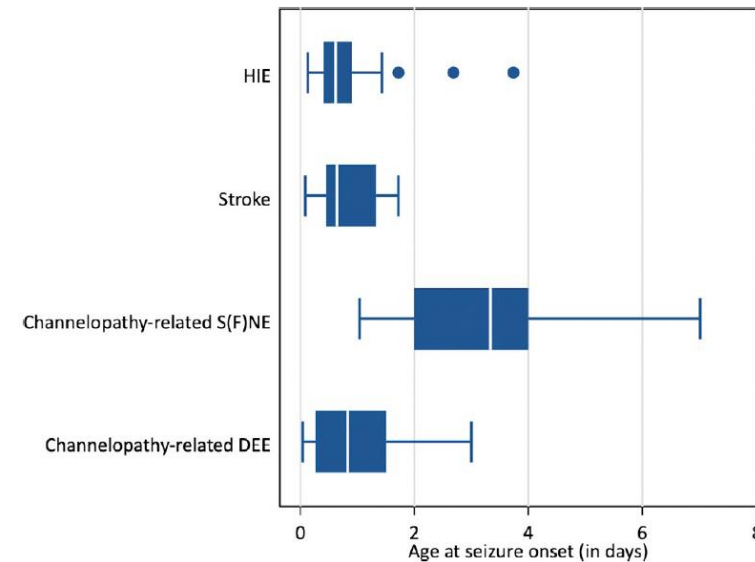
- Crises > 60h de vie

- Persistance des crises

- Pharmaco-résistance



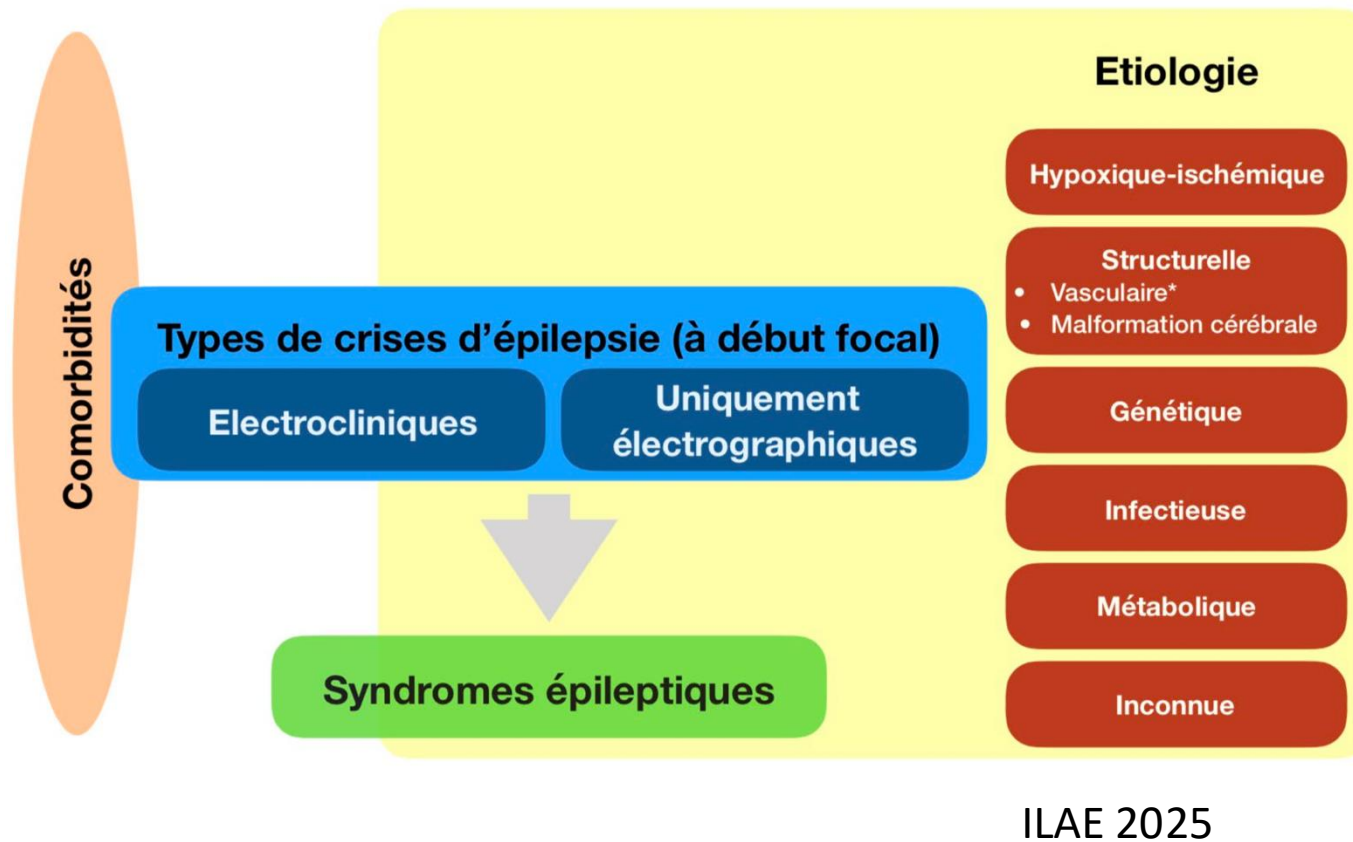
*Eun-Hee et al., Clin Exp Pediatr, 2023*



*Cornet et al, Epilepsia, 2021*

# SÉMIOLOGIE

- Classification des crises néonatales ILAE 2017 -> 2025
- Classification syndromique ILAE 2025



DOI: 10.1111/epi.16815

## SPECIAL REPORT

Epilepsia

### The ILAE classification of seizures and the epilepsies: Modification for seizures in the neonate. Position paper by the ILAE Task Force on Neonatal Seizures

Ronit M. Pressler<sup>1,2</sup> | Maria Roberta Cilio<sup>3</sup> | Eli M. Mizrahi<sup>4</sup> | Solomon L. Moshé<sup>5,6</sup> | Magda L. Nunes<sup>7</sup> | Perrine Plouin<sup>8</sup> | Sampsa Vanhatalo<sup>9</sup> | Elissa Yozawitz<sup>5,6</sup> | Linda S. de Vries<sup>10</sup> | Kollencheri Puthenveetil Vinayan<sup>11</sup> | Chahnez C. Triki<sup>12</sup> | Jo M. Wilmshurst<sup>13</sup> | Hitoshi Yamamoto<sup>14</sup> | Sameer M. Zuberi<sup>15</sup>

## SPECIAL REPORT

Epilepsia

### ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions

Sameer M. Zuberi<sup>1</sup> | Elaine Wirrell<sup>2</sup> | Elissa Yozawitz<sup>3</sup> | Jo M. Wilmshurst<sup>4</sup> | Nicola Specchio<sup>5</sup> | Kate Riney<sup>6,7</sup> | Ronit Pressler<sup>8,9</sup> | Stephane Auvin<sup>10</sup> | Pauline Samia<sup>11</sup> | Edouard Hirsch<sup>12</sup> | Santiago Galicchio<sup>13</sup> | Chahnez Triki<sup>14</sup> | O. Carter Snead<sup>15</sup> | Samuel Wiebe<sup>16</sup> | J. Helen Cross<sup>17,18</sup> | Paolo Tinuper<sup>19,20</sup> | Ingrid E. Scheffer<sup>21</sup> | Emilio Perucca<sup>22,23</sup> | Solomon L. Moshé<sup>24,25,26</sup> | Rima Nabhout<sup>27</sup>

DOI: 10.1111/epi.16957

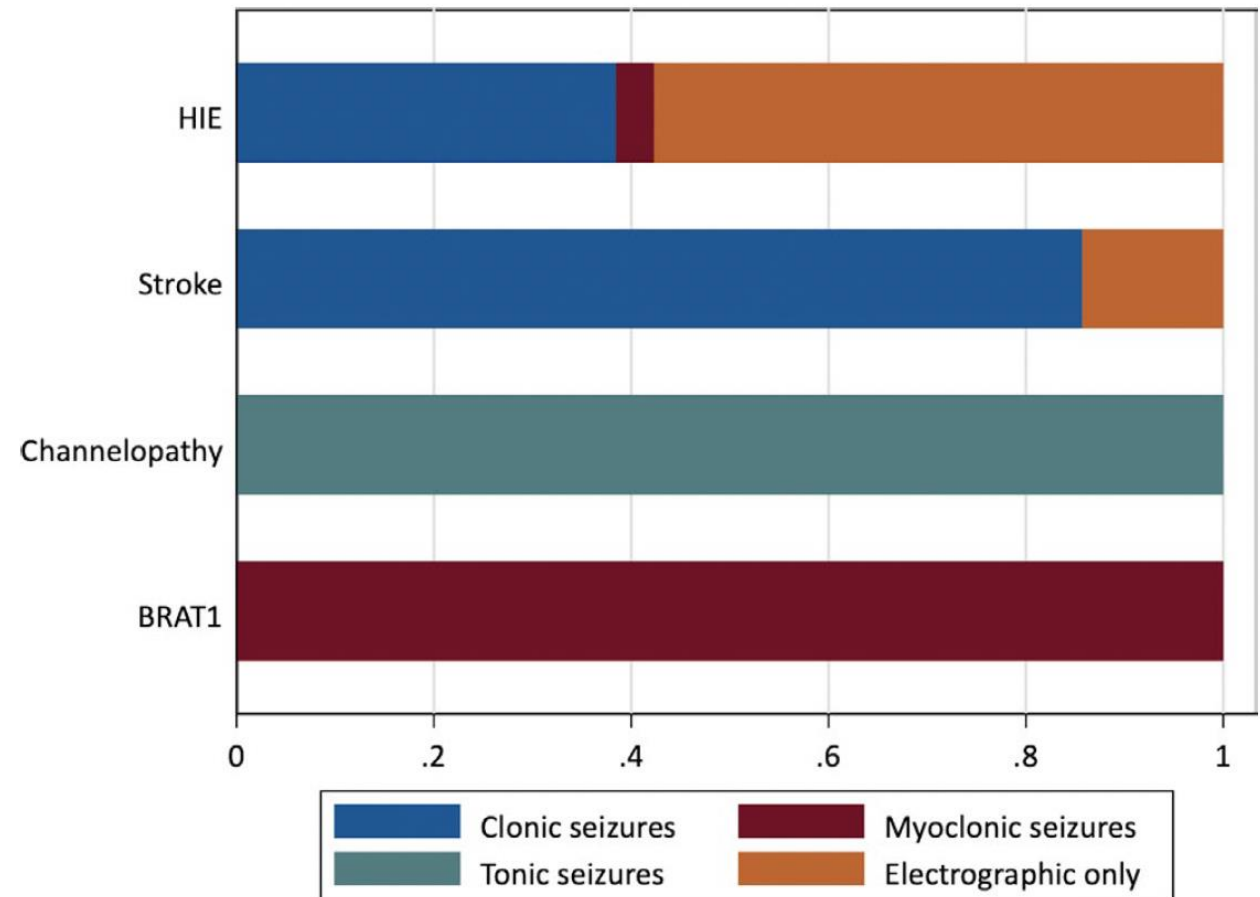
## FULL-LENGTH ORIGINAL RESEARCH

Epilepsia

### Neonatal presentation of genetic epilepsies: Early differentiation from acute provoked seizures

Marie-Coralie Cornet<sup>1</sup> | Valeria Morabito<sup>2</sup> | Damien Lederer<sup>3</sup> | Hannah C. Glass<sup>1,4</sup> | Susana Ferrao Santos<sup>5</sup> | Adam L. Numis<sup>4</sup> | Donna M. Ferriero<sup>1,4</sup> | Tristan T. Sands<sup>6</sup> | Maria Roberta Cilio<sup>2</sup>

- Cause **aiguës provoquées**:
  - crises cloniques,
  - Uniquement électrographique
- Cause **génétique**:
  - crises toniques asymétriques,
  - clonies, spasmes
  - apnée



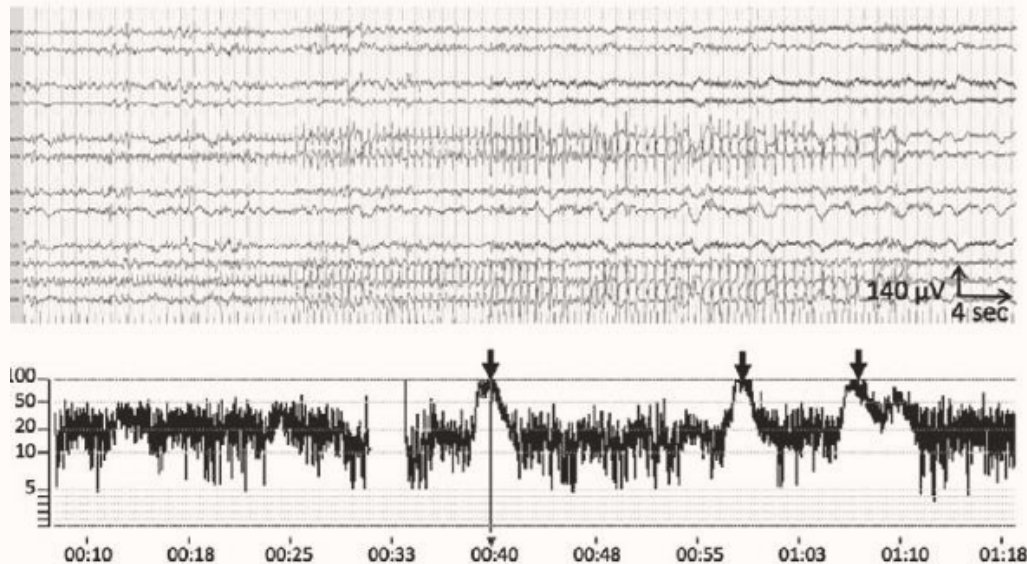


DUREE

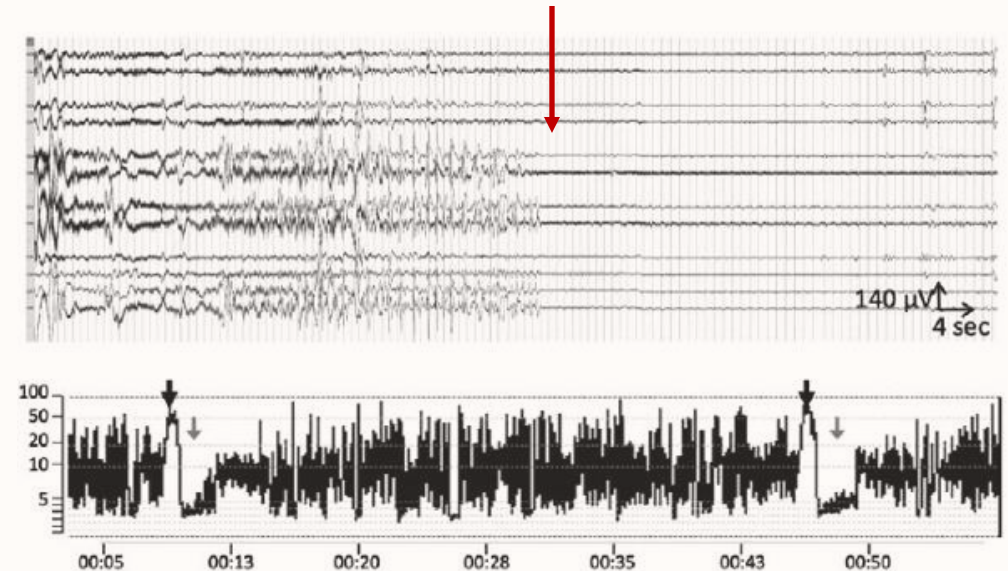
SEMIO

EEG

- Souvent **prolongée**
- Uniquement électrographie ou
- Clonique (AVC +++ )
- Fréquent **retard** entre la crise EEG et les manifestations cliniques
- Crises focales, pattern **lentement évolutif**
- Pas de dépression post-ictale prolongée



- Généralement **courte** (1-2 minutes)
- **Tonique**, séquentielle
- Manifestations cliniques au **début de la crise**
- Atténuation, activité et propagation rapide
- **Dépression post-ictale** prolongée.





## CRISES NEONATALES AIGUËS PROVOQUÉES

*EHI hypothermie thérapeutique*

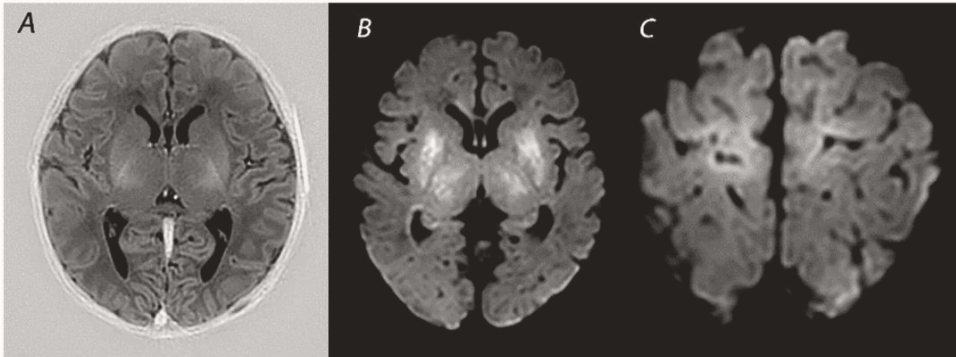
*Méningite à Enterobacter Cloacae, ventriculite*

*Méningite à Enterobacter Cloacae, ventriculite*

## CRISES NEONATALES AIGUËS PROVOQUÉES

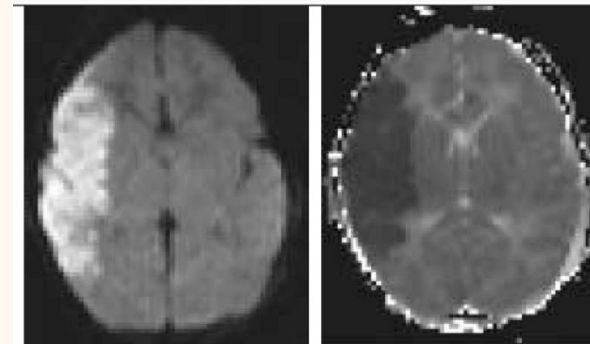
### ENCEPHALOPATHIE HYPOXIQUE & ISCHEMIQUE

- Recherche d'un élément *sentinelle*: pH, BE, Lactates
- Temps médian de survenue: *12h de vie*
- Examen clinique pathologique entre les crises
- EEG: rythmes de fond pathologiques

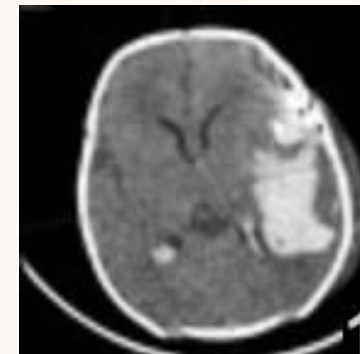


### ACCIDENT ISCHÉMIQUE/HEMORRAGIQUE CÉRÉBRAL

- Temps médian de survenue: *24-72h* voire plus tard
- Examen clinique normal entre les crises
- EEG: rythmes de fond normaux



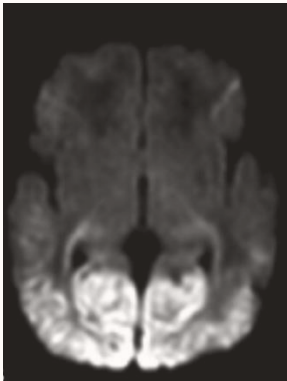
*Crises cloniques hémicorporelles gauche J3 de vie AVC  
sylvien droit*



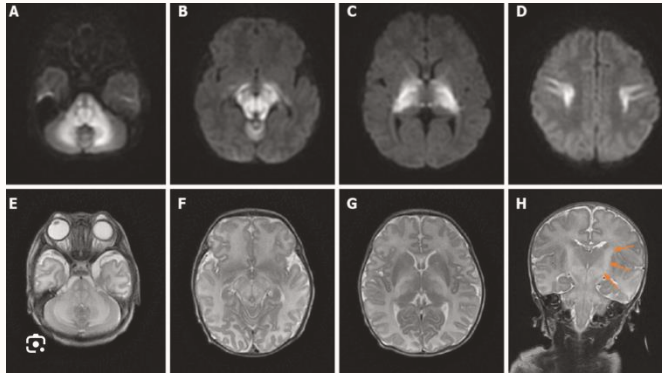
*EME clonique hémicorporel droit J19 de vie  
HIP gauche, anévrisme ACM gauche*

ANOMALIE **METABOLIQUE**

- *Hypoglycémie*
- *Maladie métabolique: Leucinose*



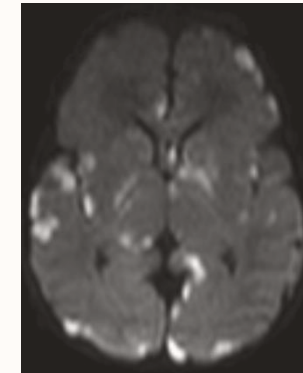
*DWI, Hypoglycémie,  
HS posterieur bilateral*



*Leucinose*

**INFECTION** DU SNC

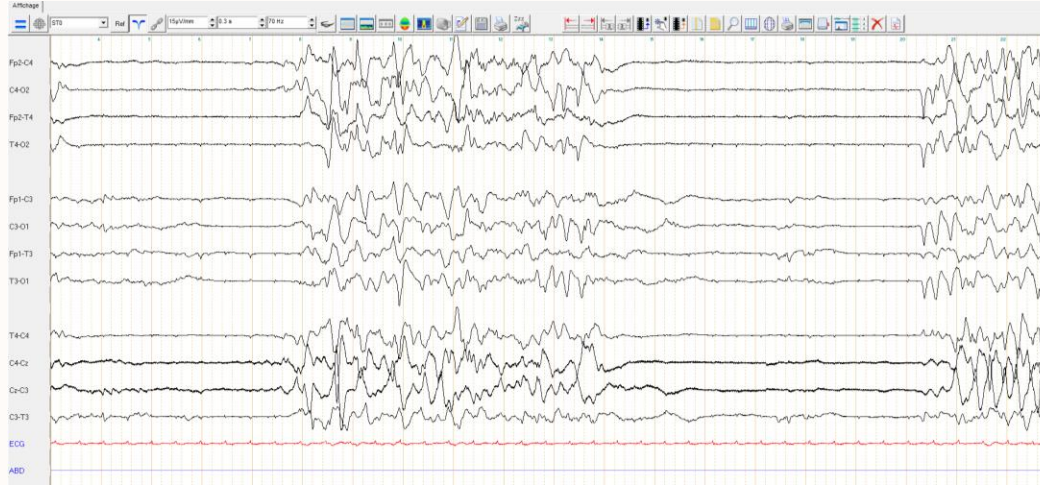
- *Méningite, Méningoencéphalite*
- *Cérébrite, empyème*
- *Ventriculite*



*DWI, Cérébrite,  
EME rétractaire sous quadritehrapie 72h*

# CRISES NEONATALES - EPILEPSIE STRUCTURELLE

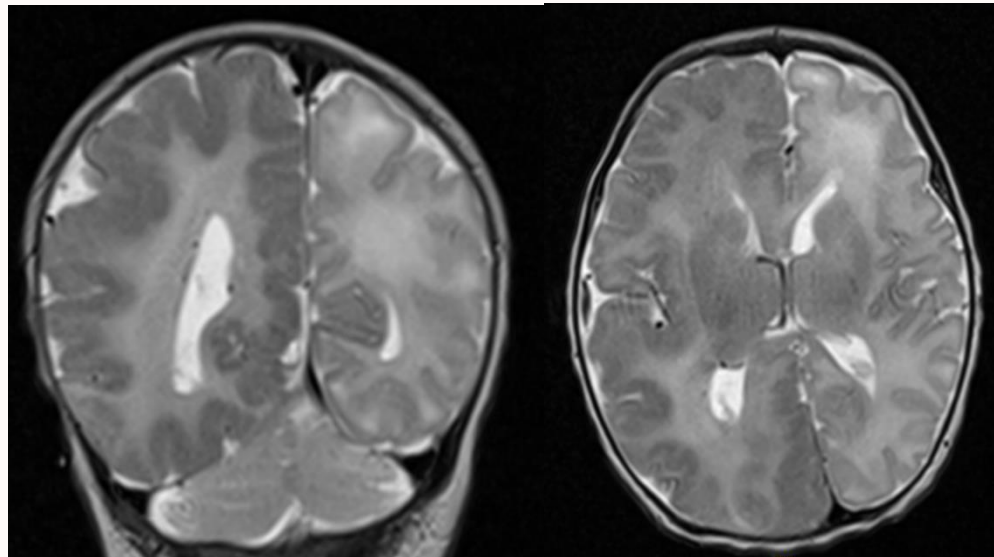
*Crises toniques asymétriques  
à H24 de vie*



*EEG: Suppression Burst,*

50% **malformations corticales**

- PMG
- Hémimegalencéphalie
- lissencéphalie



*IRM cérébrale: T2 Hémi-mégalencéphalie*

*Hémispherotomie  
à 7 mois de vie*



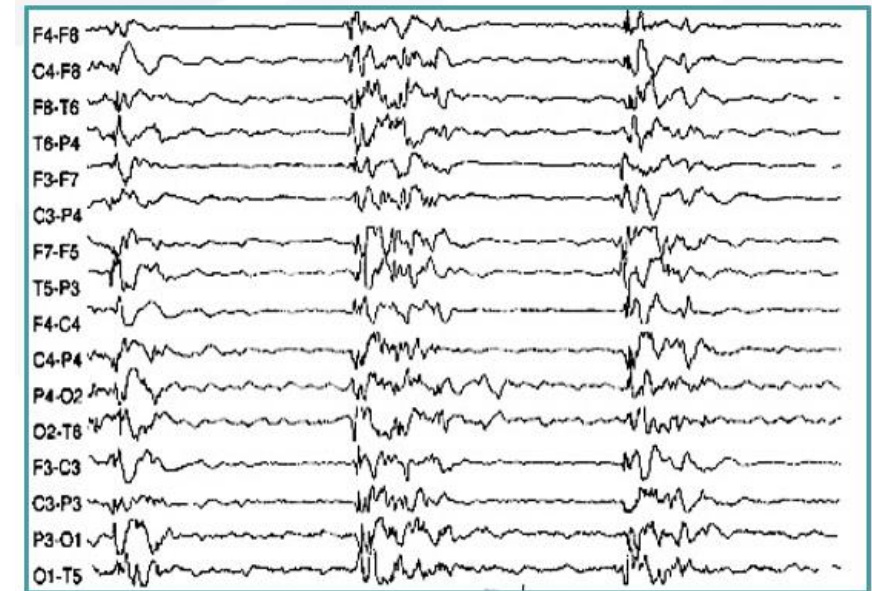
# EPILEPSIE NEONATALE

- Aucune cause occasionnelle retrouvée
- IRM cérébrale normale
- Pharmacorésistance

Encéphalopathie Développementale avec Epilepsie

KCNQ2 (LOF)

early-infantile DEE  
(EI-DEE)



- SB inter ictal
- Réponse Tegretol

- Aucune cause occasionnelle retrouvée
- IRM cérébrale normale
- Pharmacorésistance

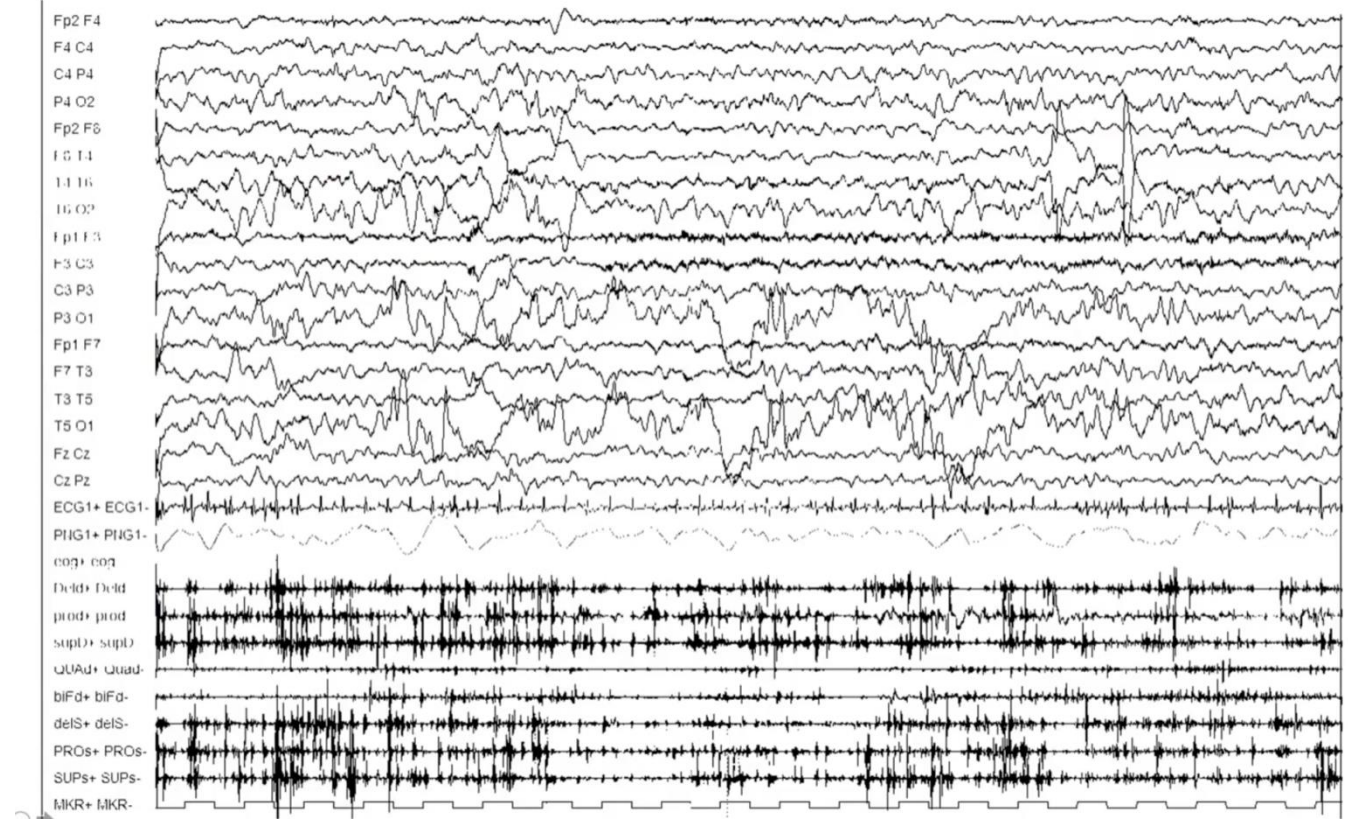
## Encéphalopathie Développementale avec Epilepsie

### STXBP1

# EPILEPSIE NEONATALE

0 - 3 mois

- Aucune cause occasionnelle retrouvée - IRM cérébrale normale-  
Pharmacorésistance

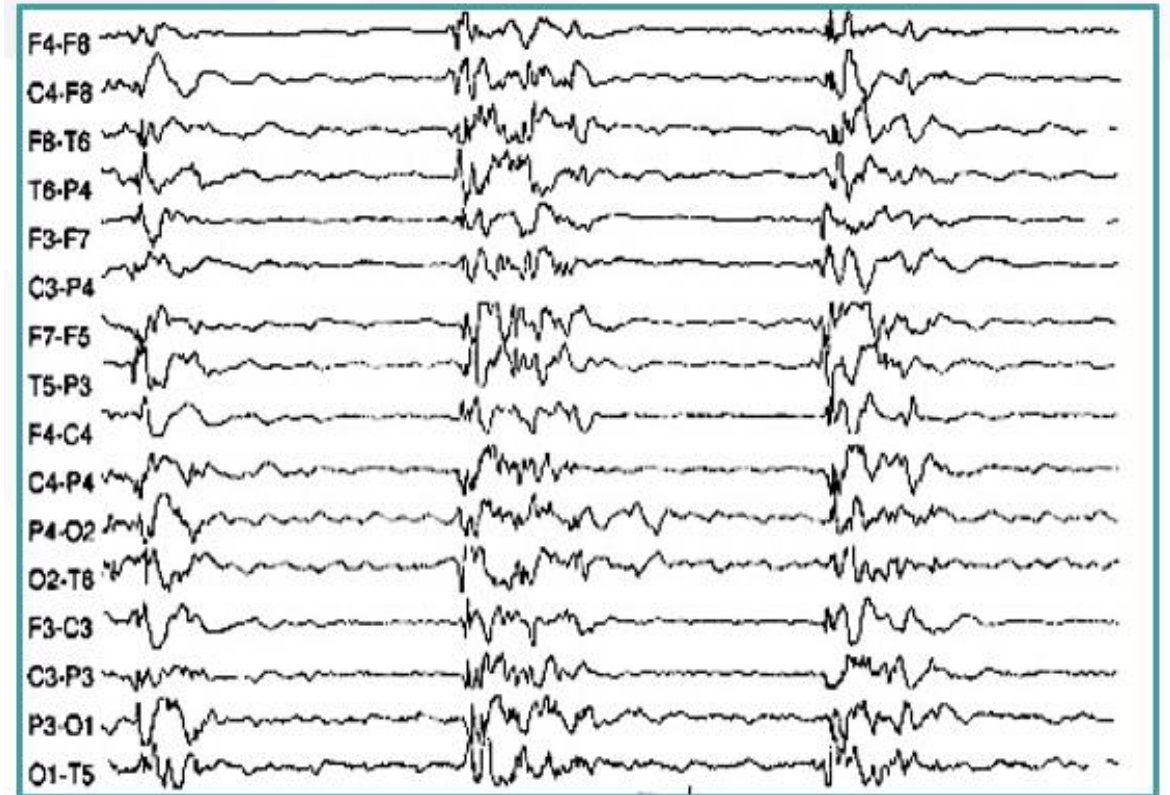


- Myoclonies non épileptiques
- Hypoventilation centrale
- Aggravation Tegretol

# Encéphalopathie Développementale avec Epilepsie

## KCNQ2 (GOF)

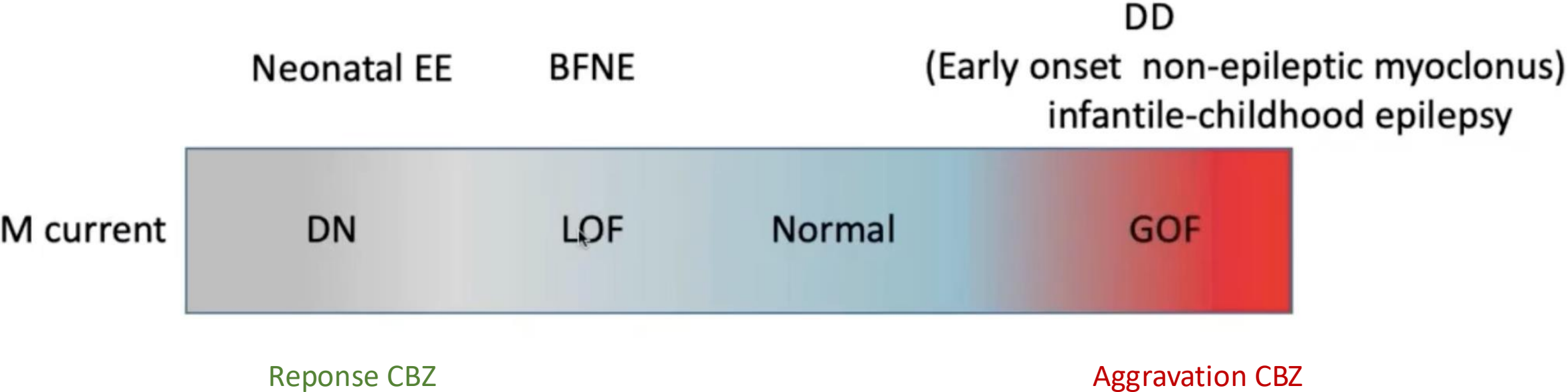
0 - 3 mois



- Myoclonies non épileptiques
- Hypoventilation centrale
- Aggravation Tegretol

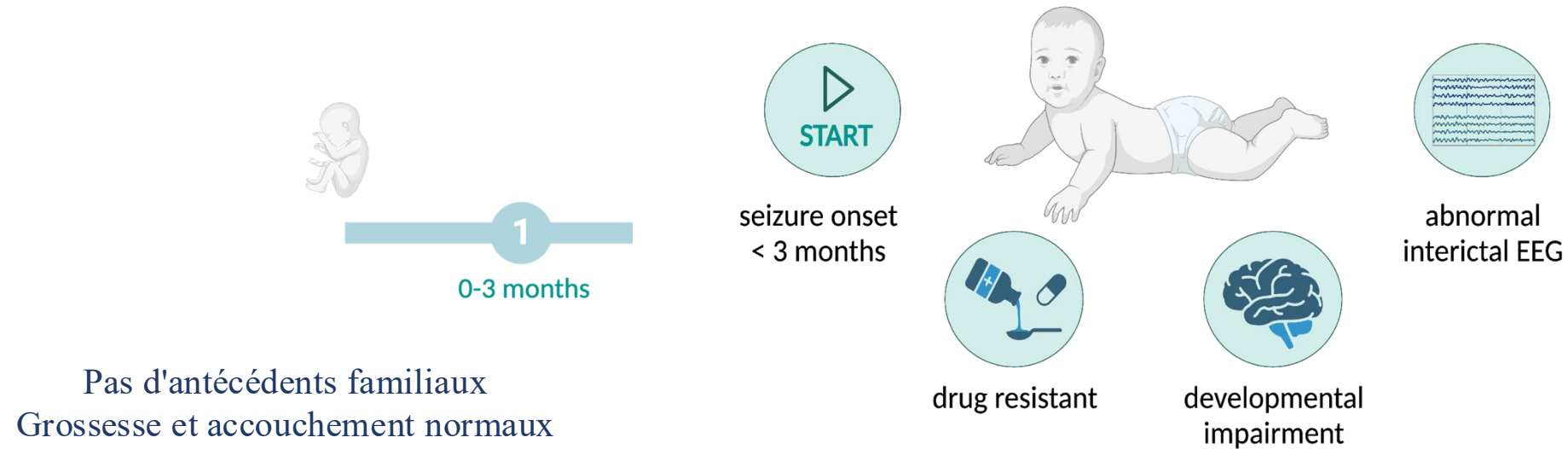
- Tracé inter ictal discontinu

KCNQ2: SPECTRE D'ATTEINTE





# ENCÉPHALOPATHIE DÉVELOPPEMENTALE AVEC EPILEPSIE



## Seizures

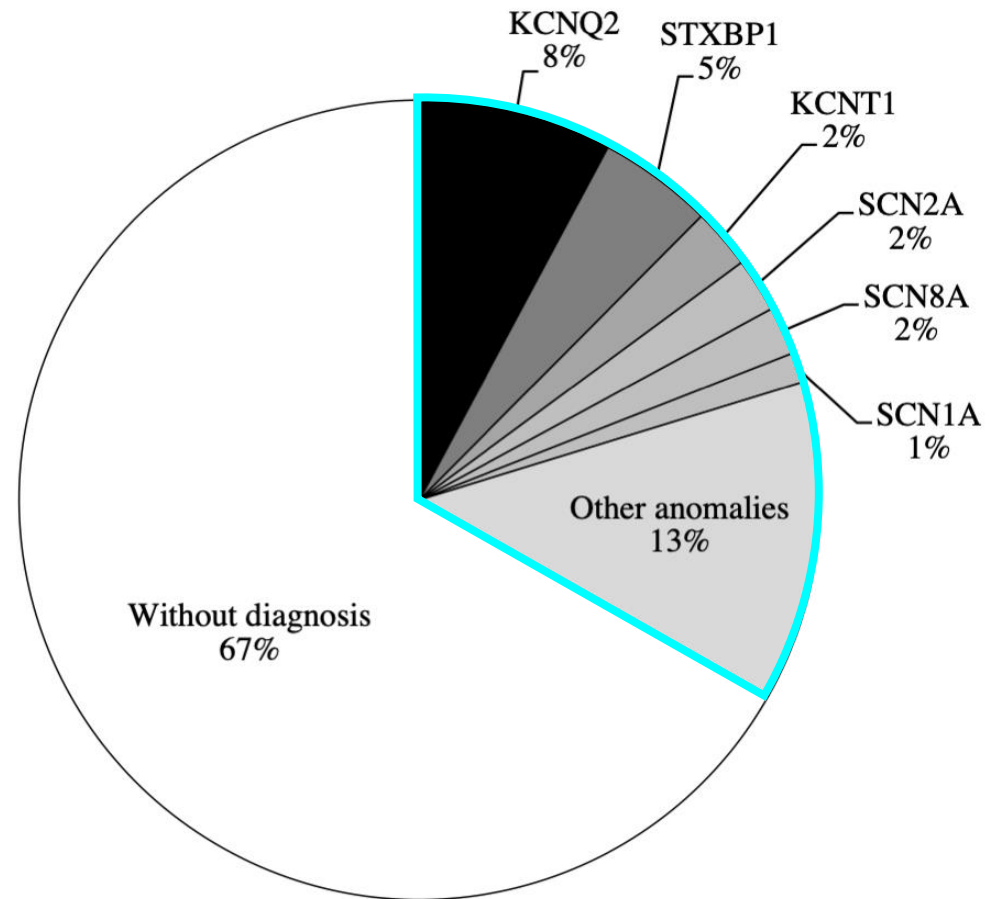
- ✓ EEG très anormal (60% of burst-suppression)
- ✓ résistant à la 1<sup>ère</sup> ligne AE
- ✓ IRM cérébrale normale ou non spécifique
- ✓ Meilleure réponse aux bloqueurs des canaux sodiques (carbamazepine)

# ENCÉPHALOPATHIE DÉVELOPPEMENTALE AVEC EPILEPSIE

## Forte composante Génétique

Rendement diagnostique 63%

- PAGES (120 genes) 50%
- ACPA 15%
- Génome



# ENCÉPHALOPATHIE DÉVELOPPEMENTALE AVEC EPILEPSIE

## ✓ 6 genes majeurs

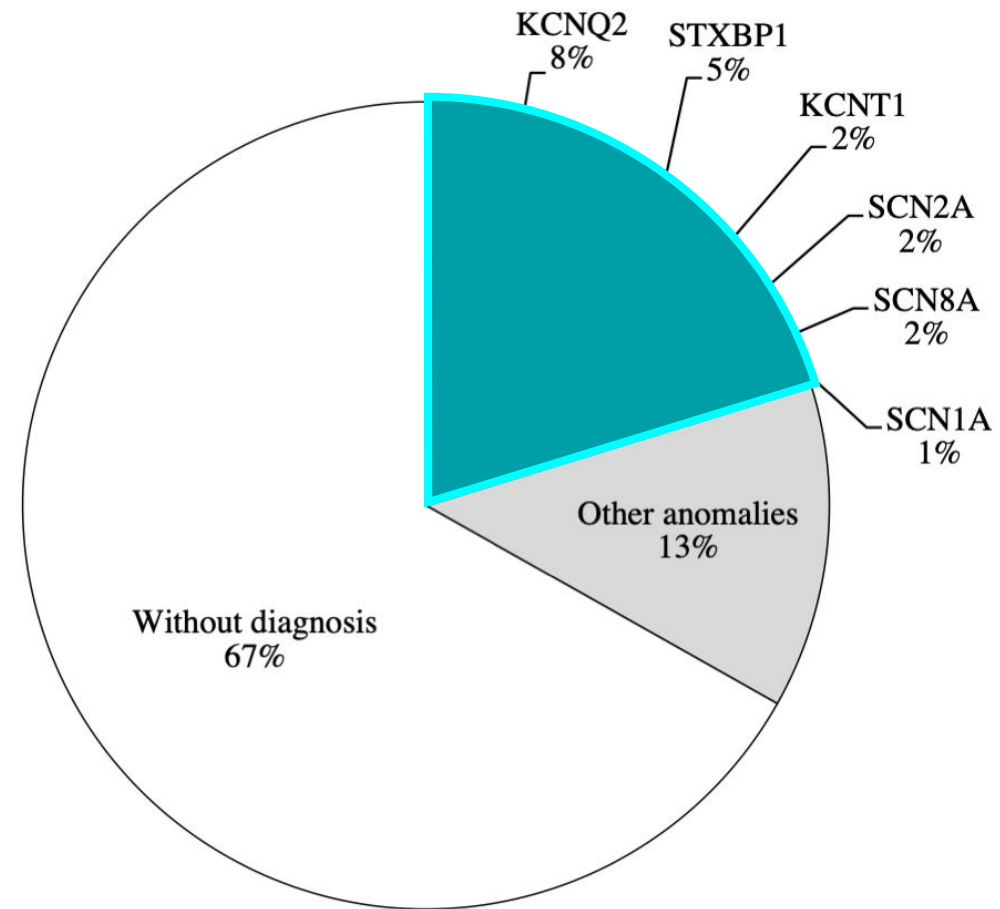
5 canaux ioniques

2 canaux potassiques

3 canaux sodiques

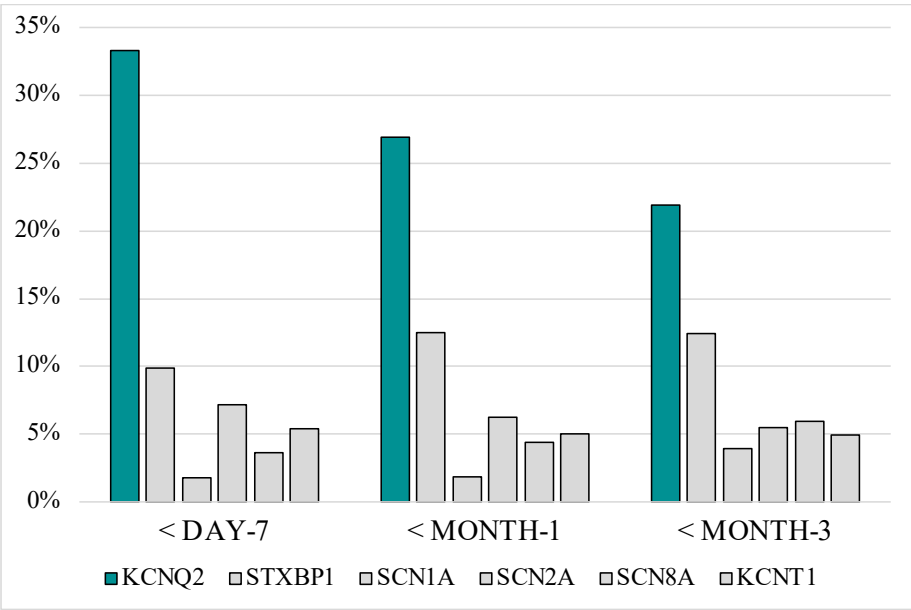
Et

gène **STXBP1** impliqué dans la régulation de l'amarrage et de la fusion des vésicules synaptiques

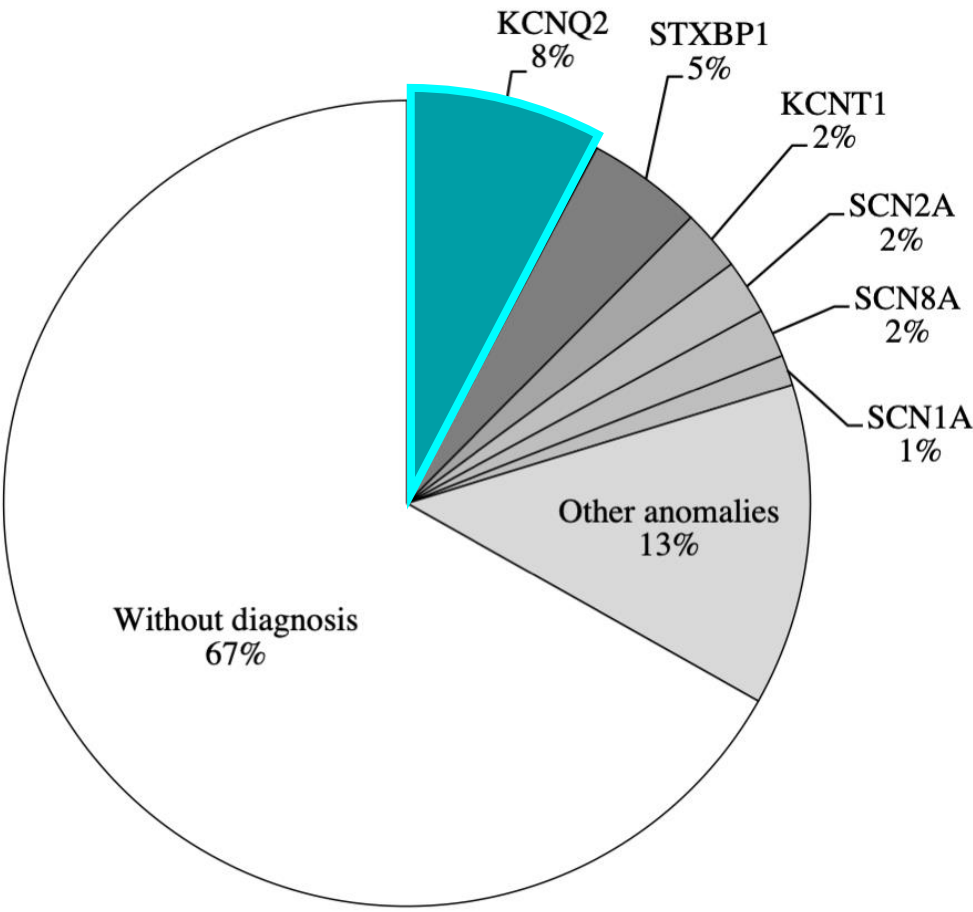


# ENCÉPHALOPATHIE DÉVELOPPEMENTALE AVEC EPILEPSIE

✓ *KCNQ2* gene  
“on the top genes”



% of major genes compared to other genetic diagnoses



# ENCÉPHALOPATHIE DÉVELOPPEMENTALE AVEC EPILEPSIE

## Quel mode de Début ?

---

### EXPLOSIF –ORAGEUX

KCNQ2

*Crises toniques  
EEG discontinu /SB*

STXBP1

*Crises clon. Face  
Mvts anormaux de la bouche*

SCN2A

*Crises toniques  
Sensibilité partielle bloqueurs canaux sodiques*

GABRB3

*Crises polymorphes et toniques*

### GRADUEL –PROGRESSIF

KCNT1

*Crises partielles migrantes  
Augm. fréquence des crises en qqs jours*

STXBP1

*Crises clon. Face  
Mvts anormaux de la bouche*

SCN8A

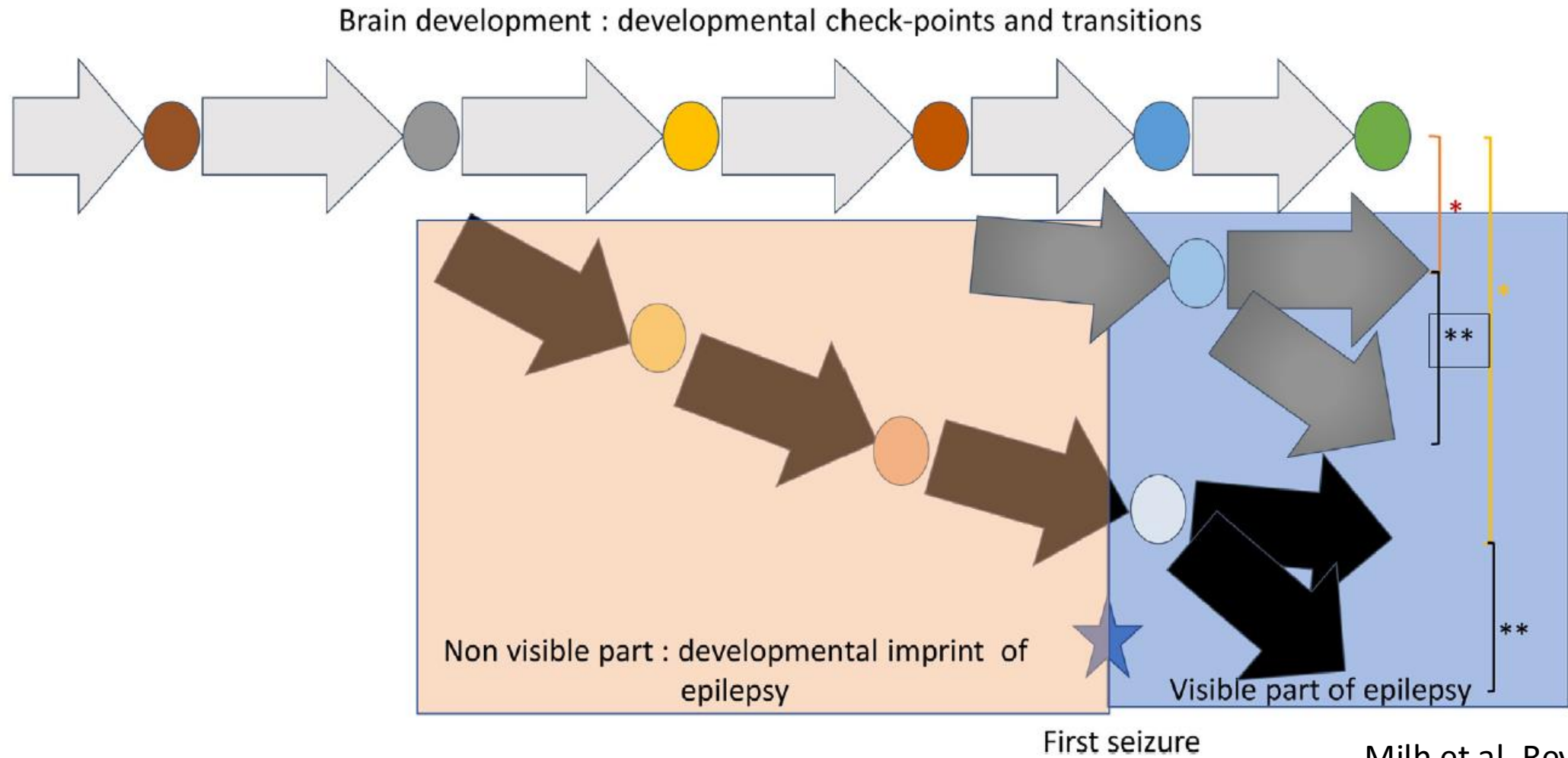
*Crises clon. ou myocloniques  
Aggravation lente*

WWOX

*Crises toniques ps spasmes*



# DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHIES (DEE)



**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)  
Epilepsies néonatales**

Texte du PNDS

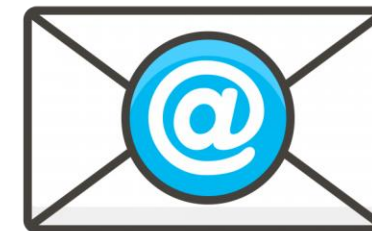
**Centre de Référence Epilepsies Rares**

**Novembre 2022**

# Crises d'épilepsie aiguës provoquées

## Epilepsie néonatale ?

- Description des crises: temporalité, sémiologie, EEG
- Bilan étiologique ++++
- Importance de l'étiologie -> thérapeutique et pronostique



[beatrice.desnous@ap-hm.fr](mailto:beatrice.desnous@ap-hm.fr)

