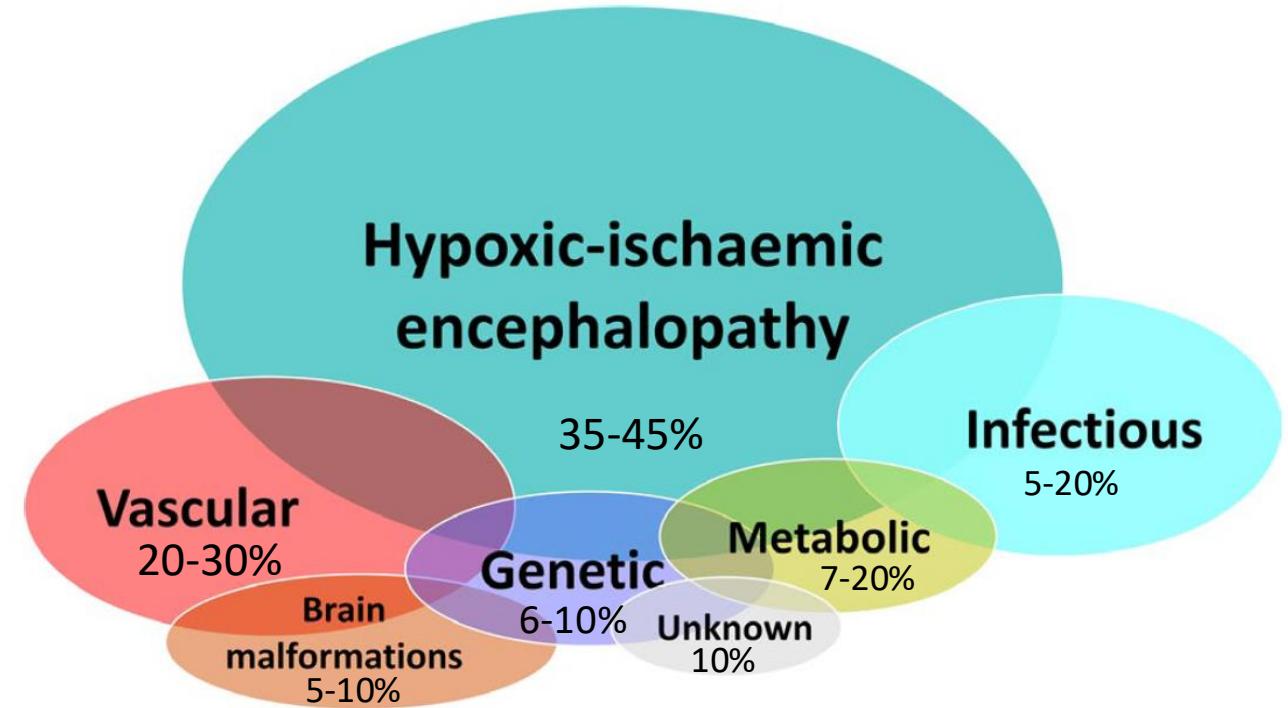


Diagnostic étiologique : crises d'épilepsie aiguës provoquées ou Epilepsie néonatale ?

Béatrice Desnous, Marseille

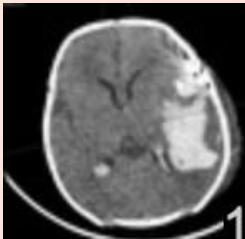
Crises Néonatales – Etiologies

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



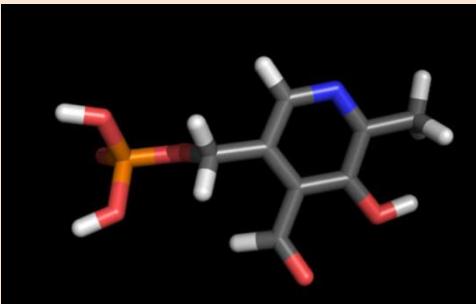
Crises Néonatales – Etiologies

1



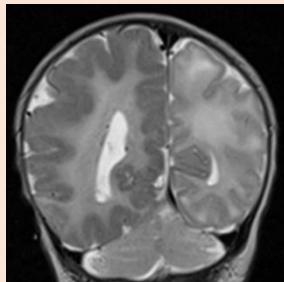
Rechercher une **cause occasionnelle urgente**
Prise en charge de manière adaptée

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

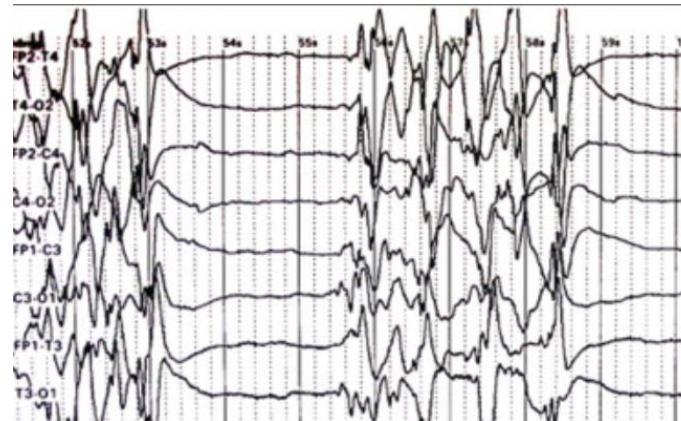


Epilepsie présumée d'origine génétique

Examen Clinique



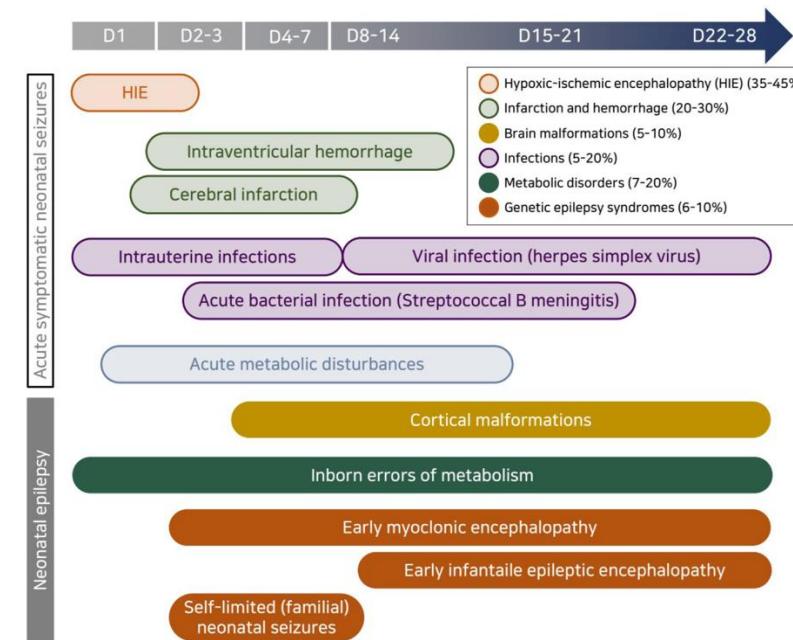
EEG



Quels indices en faveur ?

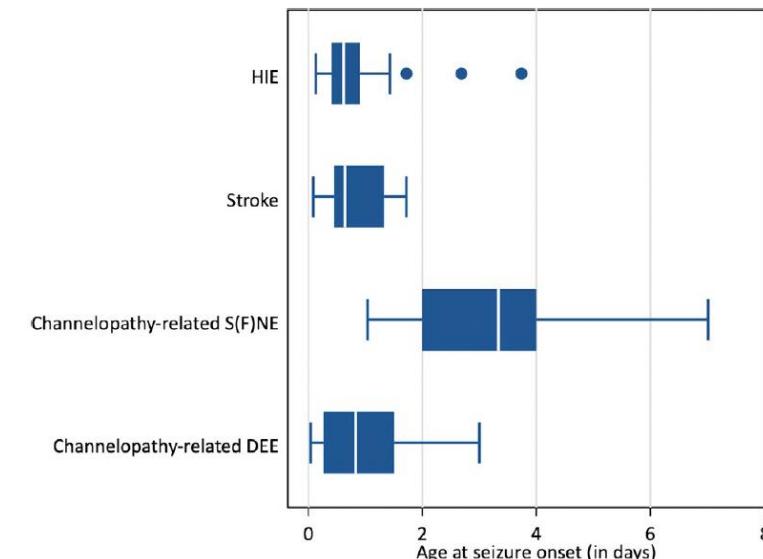
TEMPORALITÉ

- Crises aiguës provoquées
 - crises + précoce
 - Orage de crises 48-72h



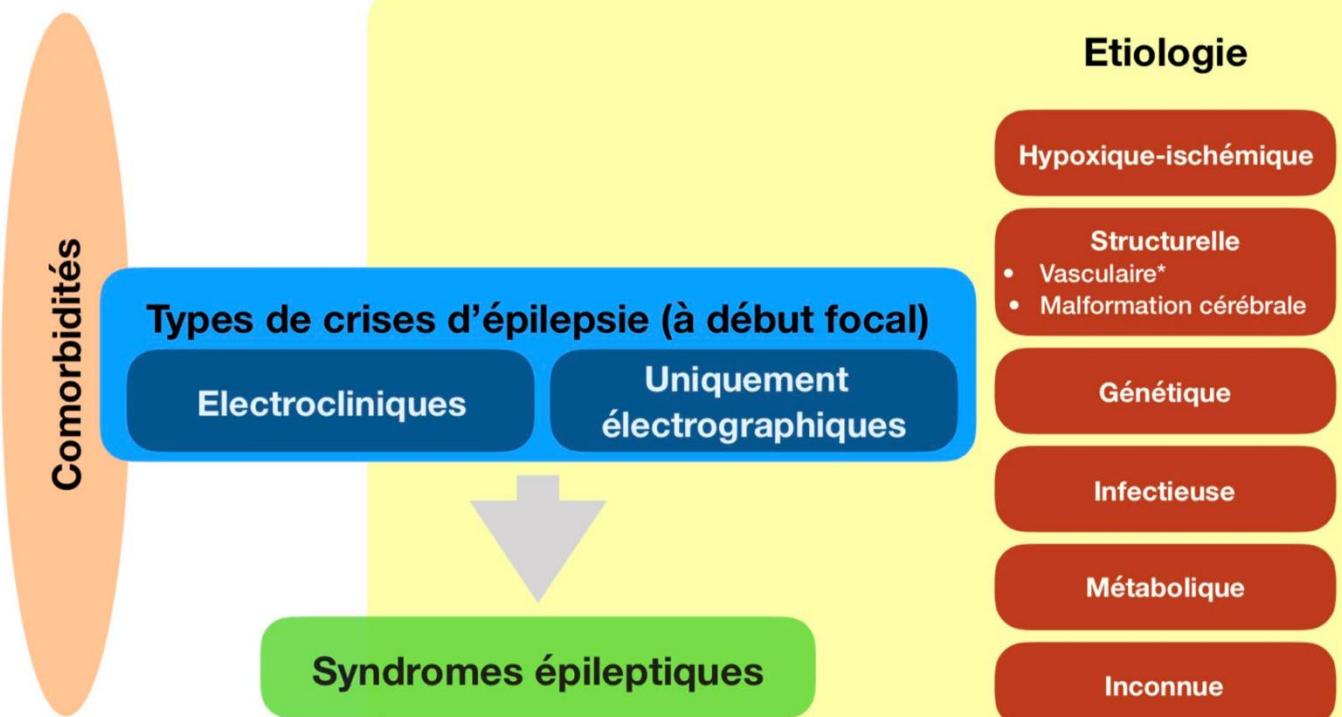
Eun-Hee et al., Clin Exp Pediatr, 2023

- Epilepsie néonatale
 - Crises > 60h de vie
 - Persistance des crises
 - Pharmaco-résistance



Cornet et al., Epilepsia, 2021

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



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^{1,2} | Maria Roberta Cilio³ | Eli M. Mizrahi⁴ | Solomon L. Moshe^{5,6} |
Magda L. Nunes⁷ | Perrine Plouin⁸ | Sampsa Vanhatalo⁹ | Elissa Yozawitz^{5,6} |
Linda S. de Vries¹⁰ | Kollencheri Puthenveettil Vinayan¹¹ | Chahnez C. Triki¹² |
Jo M. Wilmshurst¹³ | Hitoshi Yamamoto¹⁴ | Sameer M. Zuberi¹⁵

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. Zuberi¹ | Elaine Wirrell² | Elissa Yozawitz³ | Jo M. Wilmshurst⁴ |
Nicola Specchio⁵ | Kate Riney^{6,7} | Ronit Pressler^{8,9} | Stephane Auvin¹⁰ |
Pauline Samia¹¹ | Edouard Hirsch¹² | Santiago Galicchio¹³ | Chahnez Triki¹⁴ |
O. Carter Snead¹⁵ | Samuel Wiebe¹⁶ | J. Helen Cross^{17,18} | Paolo Tinuper^{19,20} |
Ingrid E. Scheffer²¹ | Emilio Perucca^{22,23} | Solomon L. Moshe^{24,25,26} |
Rima Nabbout²⁷

DOI: 10.1111/epi.16957

FULL-LENGTH ORIGINAL RESEARCH

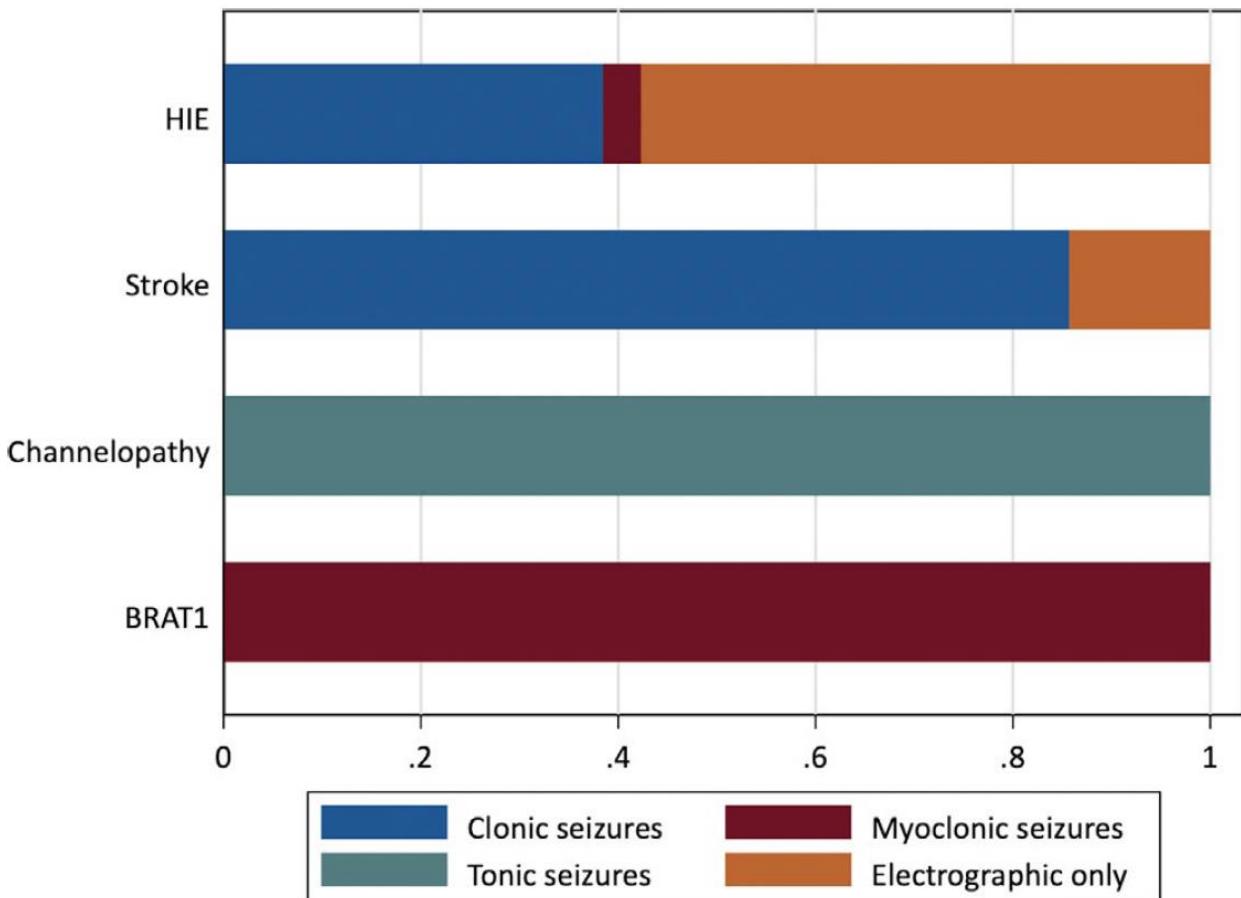
Epilepsia®

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

Marie-Coralie Cornet¹ | Valeria Morabito² | Damien Lederer³ | Hannah C. Glass¹⁴ |
Susana Ferrao Santos⁵ | Adam L. Numis⁴ | Donna M. Ferriero^{1,4} | Tristan T. Sands⁶ |
Maria Roberta Cilio²

SÉMIOLOGIE

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

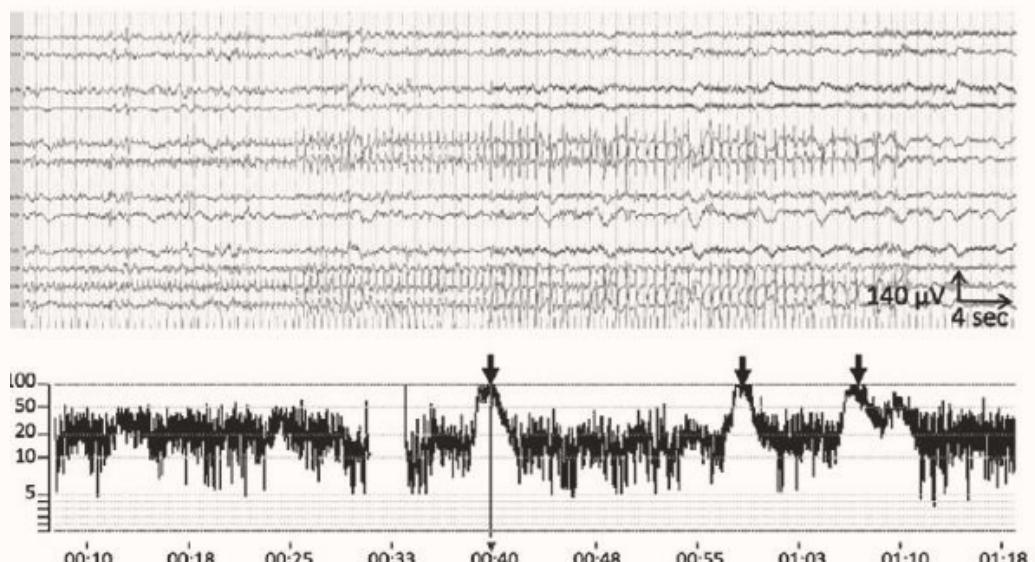


DUREE

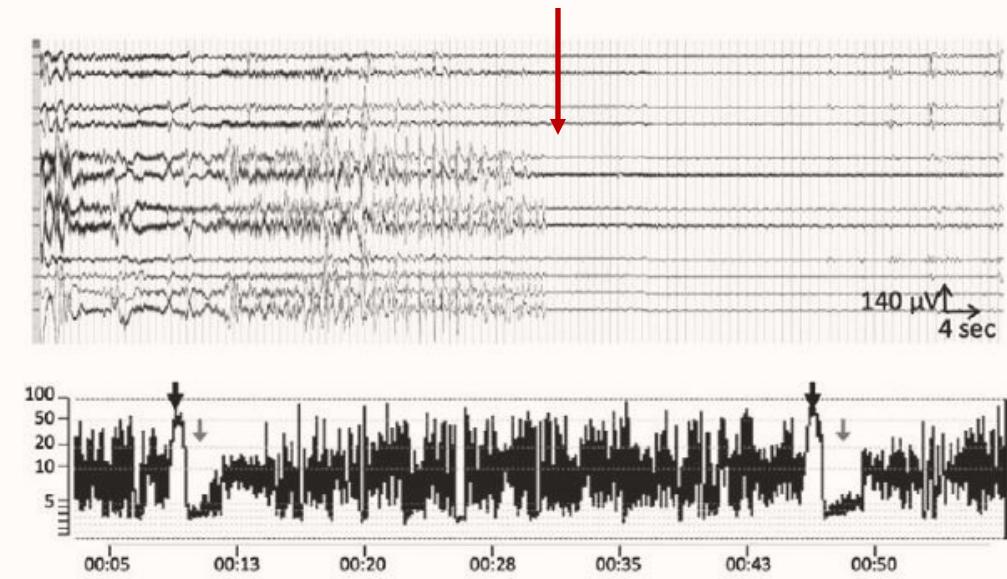
SEMIO

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

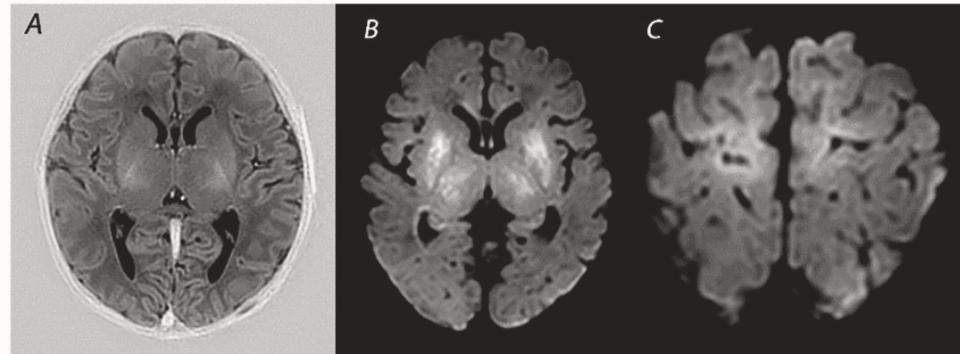
*Méningite à *Enterobacter Cloacae*, ventriculite*

Méningite à Enterobacter Cloacae, ventriculite

CRISES NEONATALES AIGUËS PROVOQUÉES

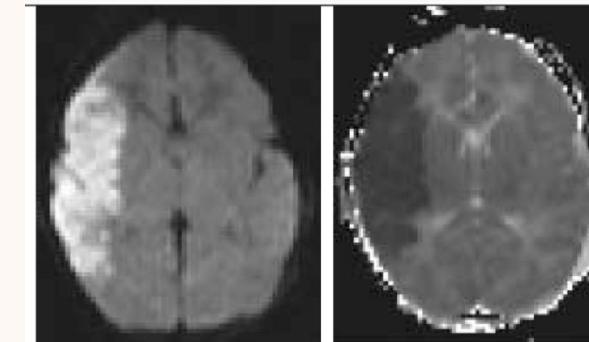
ENCEPHALOPATHIE HYPOXIQUE & ISCHEMIQUE

- 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

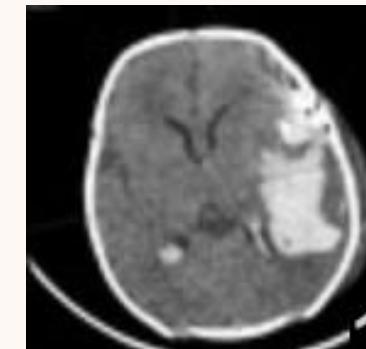


ACCIDENT ISCHÉMIQUE/HEMORRAGIQUE CÉRÉBRAL

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



Crises cloniques hémis corporelles gauche J3 de vie AVC sylvien droit

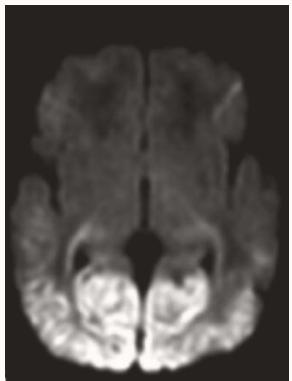


EME clonique hémis corporel droit J19 de vie HIP gauche, anévrisme ACM gauche

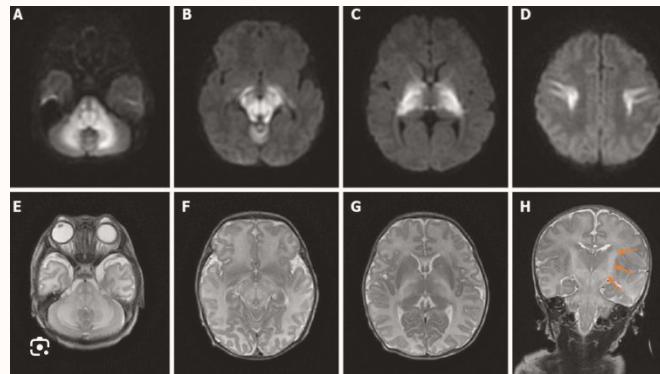
CRISES NEONATALES AIGUËS PROVOQUÉES (80%)

ANOMALIE METABOLIQUE

- Hypoglycémie
- Maladie métabolique: Leucinose



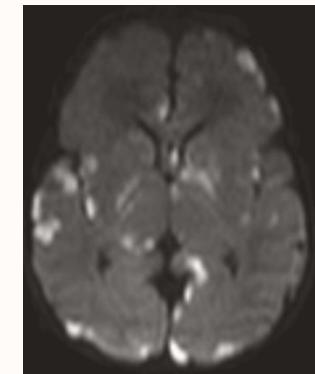
DWI, Hypoglycémie,
HS postérieur bilatéral



Leucinose

INFECTION DU SNC

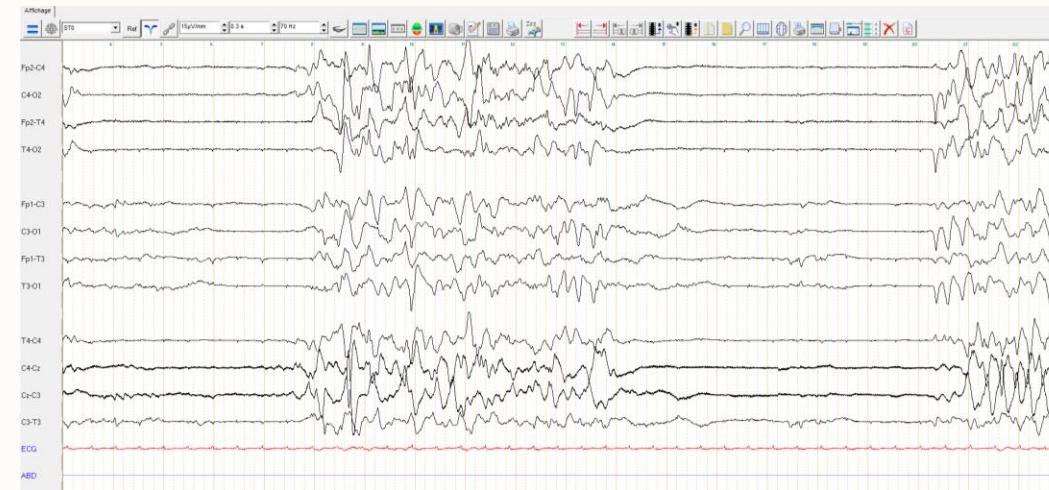
- Méningite, Méningoencéphalite
- Cérébrite, empyème
- Ventriculite



DWI, Cérébrite,
EME rétractaire sous quadritérapie 72h

CRISES NEONATALES - EPILEPSIE STRUCTURELLE

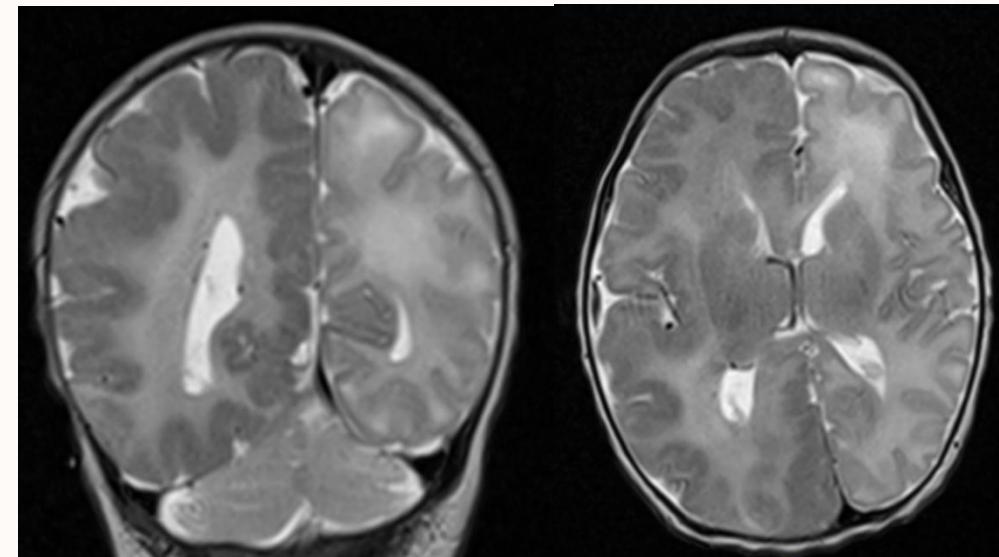
Crises toniques asymétriques
à H24 de vie



EEG: Suppression Burst,

50% malformations corticales

- PMG
- Hémimegalencéphalie
- lissencéphalie



IRM cérébrale: T2 Hémi-mégalencéphalie

Hémisphérotomie
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

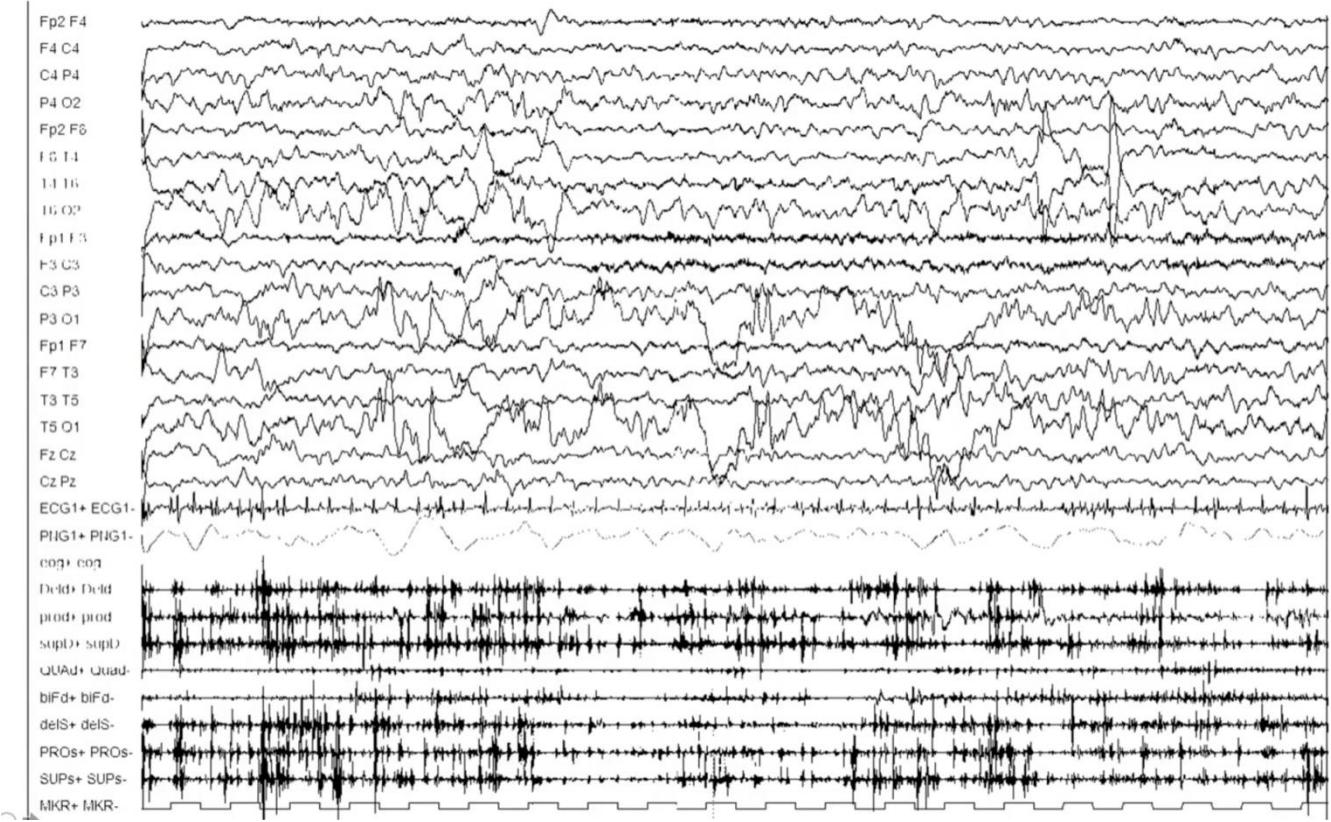
- Aucune cause occasionnelle retrouvée
- IRM cérébrale normale
- Pharmacorésistance

Encéphalopathie Développementale avec Epilepsie **STXBP1**

EPILEPSIE NEONATALE

- Aucune cause occasionnelle retrouvée - IRM cérébrale normale- Pharmacorésistance

0 - 3 mois



- Myoclonies non épileptiques
- Hypoventilation centrale
- Aggravation Tegretol

Encéphalopathie Développementale avec Epilepsie

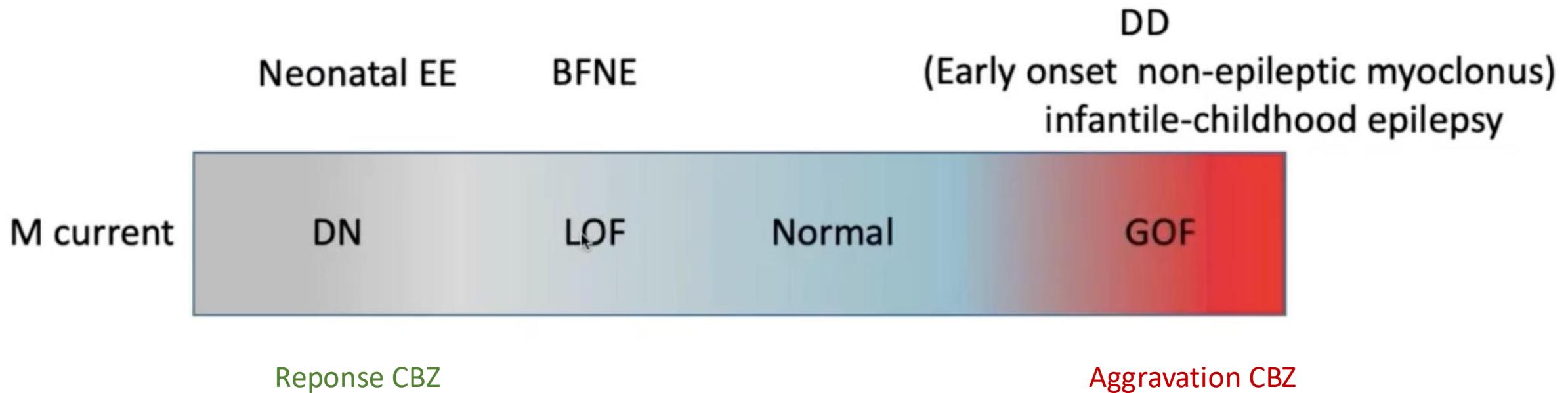
KCNQ2 (GOF)

0 - 3 mois

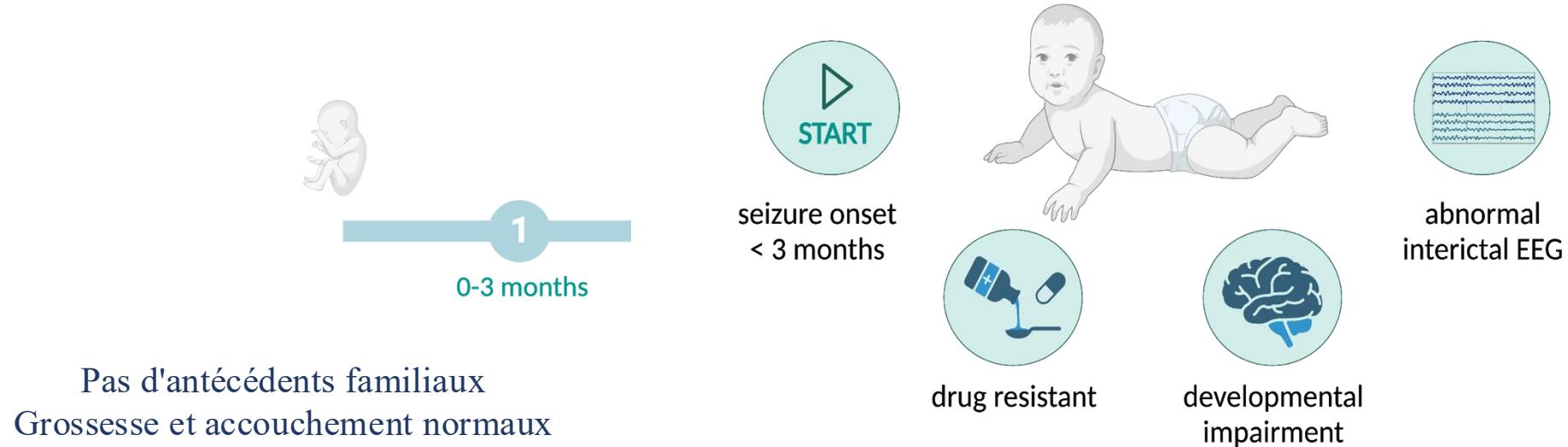


- Myoclonies non épileptiques
- Hypoventilation centrale
- Aggravation Tegretol
- Tracé inter ictal discontinu

KCNQ2: SPECTRE D'ATTEINTE



ENCÉPHALOPATHIE DÉVELOPPEMENTALE AVEC EPILEPSIE



Seizures

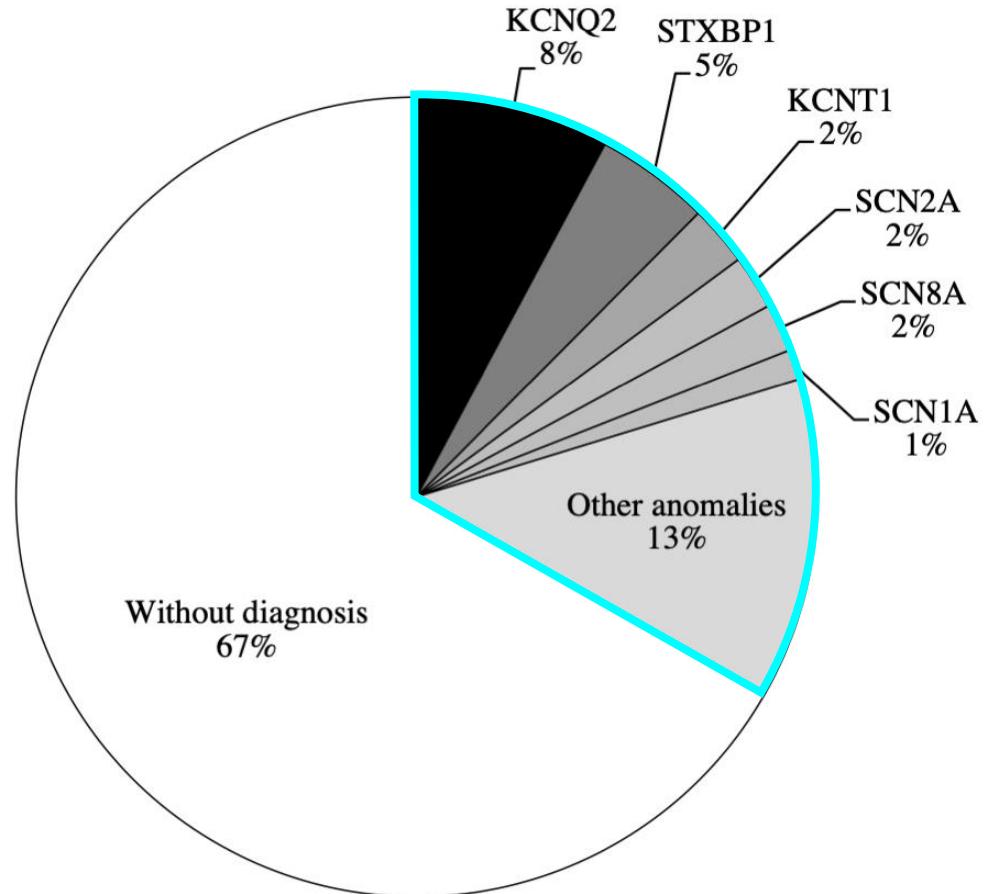
- ✓ EEG très anormal (60% of burst-suppression)
- ✓ IRM cérébrale normale ou non spécifique
- ✓ résistant à la 1ere ligne AE
- ✓ Meilleure réponse aux bloqueurs des canaux sodiques (carbamazepine)

ENCÉPHALOPATHIE DÉVELOPPEMENTALE AVEC EPILEPSIE

Forte composante Génétique

Rendement diagnostique 63%

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



ENCÉPHALOPATHIE DÉVELOPPEMENTALE AVEC EPILEPSIE

✓ 6 genes majeurs

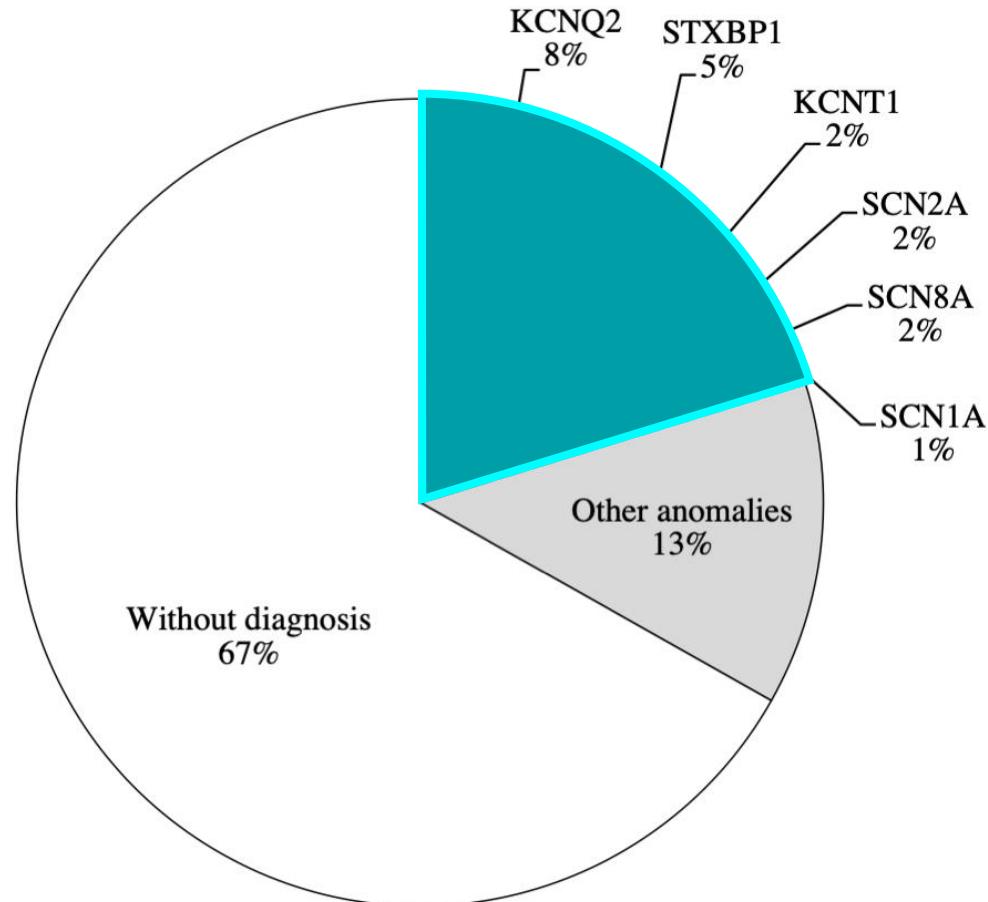
5 canaux ioniques

2 canaux potassiques

3 canaux sodiques

Et

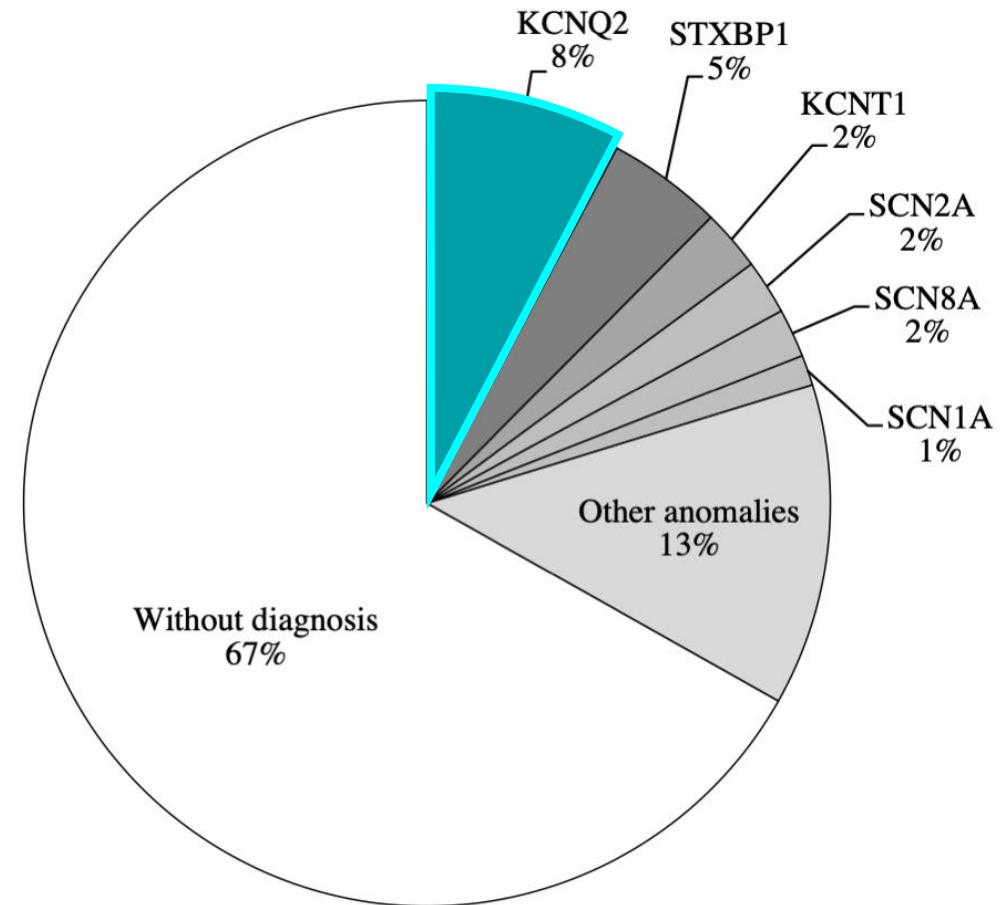
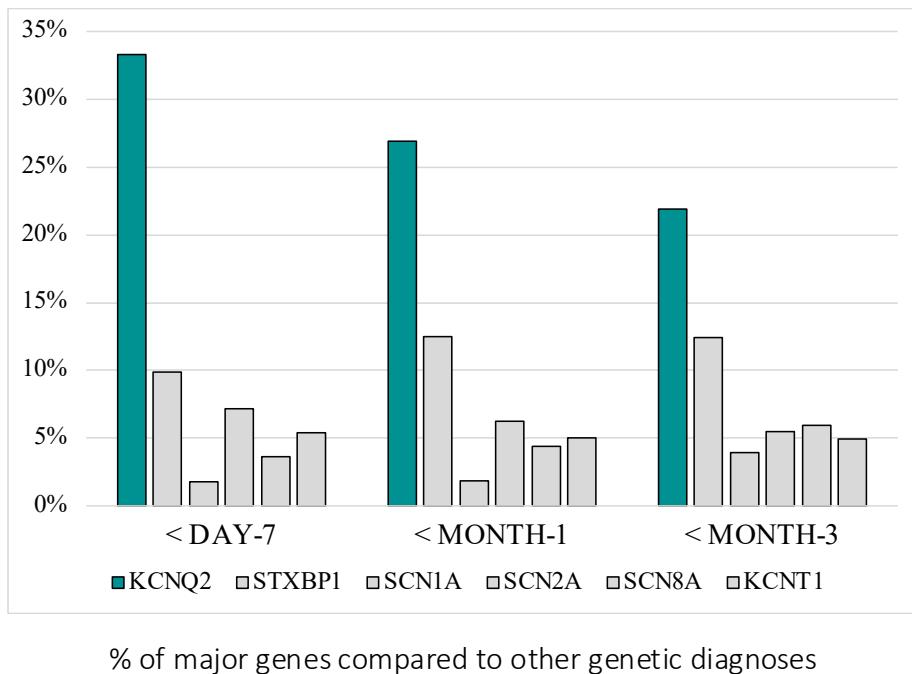
gène **STXBP1** impliqué dans la régulation de l'amarrage et de la fusion des vésicules synaptiques



ENCÉPHALOPATHIE DÉVELOPPEMENTALE AVEC EPILEPSIE

✓ **KCNQ2 gene**

“on the top genes”



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

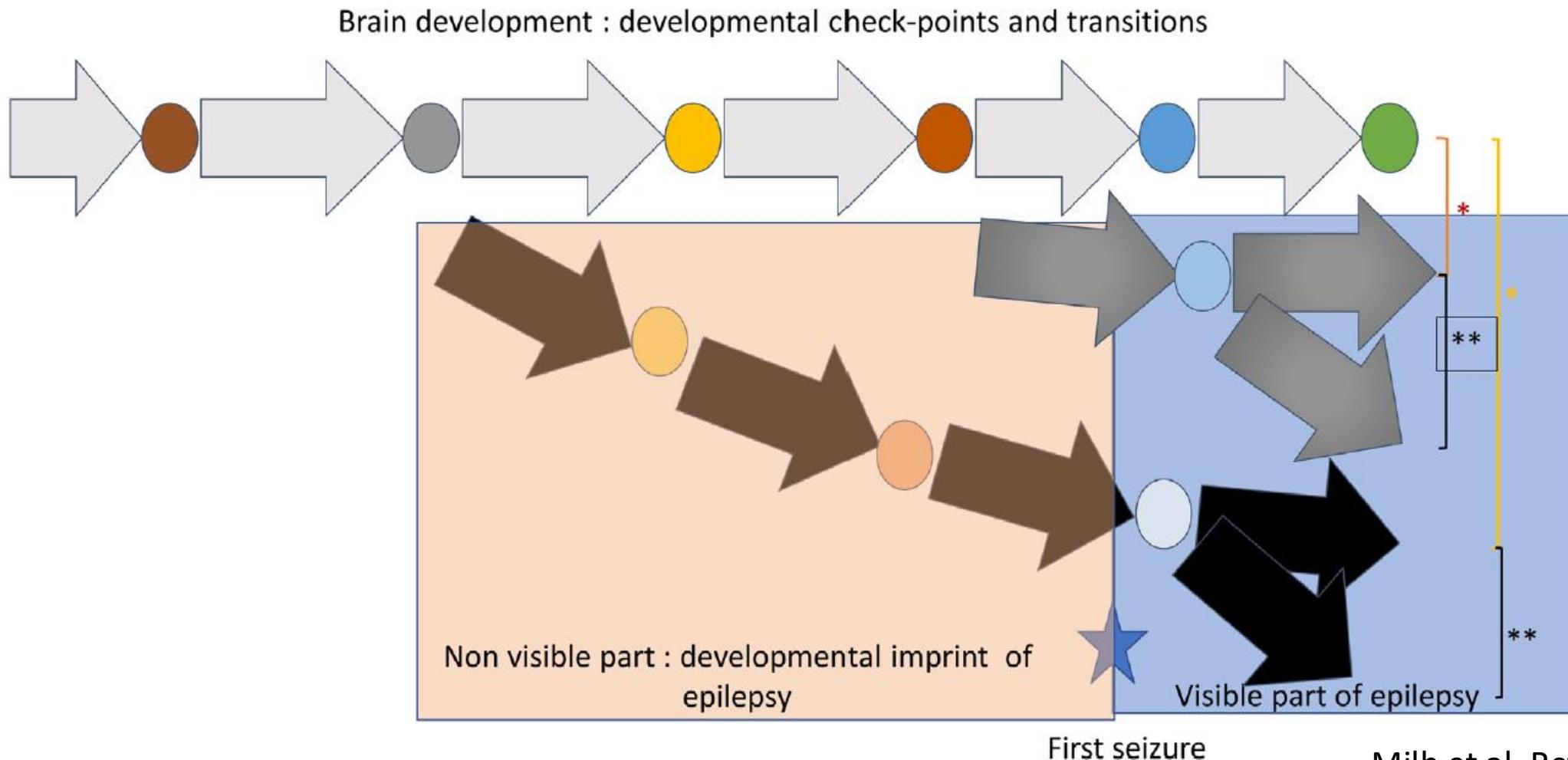
Crises clon. ou myocloniques

Aggravation lente

WWOX

Crises toniques ps spasmes

DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHIES (DEE)





HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

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

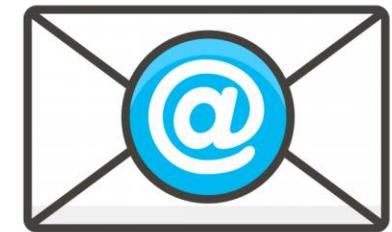
Texte du PNDS

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

