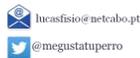


Neurologie

Luís Carlos Pereira
EPSN 2016-2017



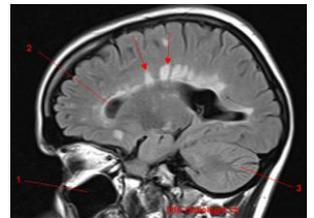
Note: Cette présentation contient des images avec copyrights («©»). Elle doit être utilisée individuellement et pour des fins académiques. Elle ne pourra pas être reproduite, partielle ou intégralement, sans l'autorisation expresse de l'auteur.

Introduction

- Les neurosciences sont la branche de la médecine la plus jeune, mais aussi la plus prometteuse quant à son développement.
- Nous ne comprenons encore que très peu du fonctionnement du cerveau dans sa physiologie; sa pathologie en devient donc d'autant plus complexe.
- Les pathologies présentées dans ce cours sont traitées d'une manière succincte, principalement parce que les détails de ces maladies dépassent complètement nos connaissances en biologie et en biochimie...

La sclérose en plaque

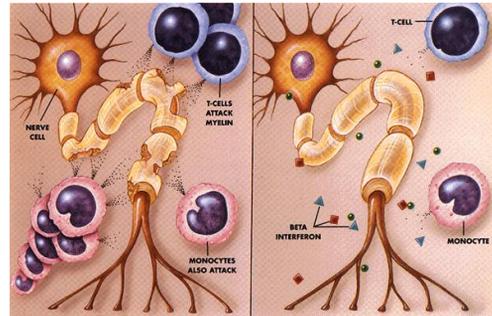
- La sclérose en plaques (SEP) est une affection démyélinisante du SNC.
- C'est une maladie fréquente (prévalence de 40 / 100000 habitants).
- Elle débute chez le sujet jeune, plus souvent la femme que l'homme (3 femmes pour 2 hommes) ; elle est diagnostiquée le plus souvent chez des personnes âgées de 20 ans à 40 ans.



La sclérose en plaque

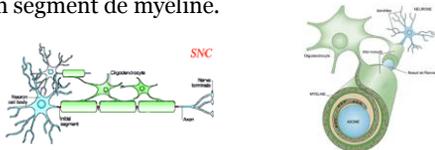
- 1^{ere} cause de handicap non-traumatique de l'adulte jeune

La SEP



Rappels anatomo-physiologiques.

- La **myéline** est une membrane, principalement constituée de lipides, qui **entoure les axones des neurones du SNC et du SNP** ; dans le SNC ce sont les **oligodendrocytes** qui forment la gaine de myéline ; un oligodendrocyte déploie jusqu'à 40 feuilletts membraneux qui s'enroulent chacun étroitement autour d'un axone pour former un segment de myéline.



Rappels anatomo-physiologique

- La myéline assure une **double fonction** :
 - une fonction de **protection** : cette enveloppe isole et protège les fibres nerveuses (comme le fait le plastique autour des fils électriques).
 - une fonction de **conduction** de l'influx nerveux : cette enveloppe assure une conduite rapide des messages nerveux le long des faisceaux nerveux, ce qui est essentiel à la plupart des fonctions motrices, sensorielles et intégratives du SNC et du SNP.

La physiopathologie de la SEP

- La physiopathologie précise de la SEP reste inconnue, c'est une maladie auto-immune.
- La SEP entraîne une atteinte sélective de la myéline du SNC, la destruction progressive de la myéline va entraîner un ralentissement puis un blocage complet de la transmission nerveuse.
- Les lésions évoluent en plusieurs étapes :
 - la lésion initiale et une réaction inflammatoire caractérisée par un infiltrat inflammatoire péri-vasculaire dans la myéline du SNC qui entraîne une lésion démyélinisante avec respect de l'axone.
 - l'évolution de cette lésion de démyélinisation aiguë ou subaiguë varie selon les cas :
 - soit restitution complète.
 - soit persistance d'un foyer de démyélinisation avec plaques de sclérose et réaction gliale.

La physiopathologie de la SEP

- Pas héréditaire mais il semble y avoir à quelque part un facteur génétique
- Pas contagieuse
- Touche principalement les 15-40ans
- Ratio H:F 1:3

La physiopathologie de la SEP

- L'histoire naturelle de l'affection est marquée par la survenue de nouvelles plaques qui ont avec le temps, de moins en moins tendance à se remyéliniser ; par ailleurs le retard ou l'absence de remyélinisation au cours du temps entraîne la survenue secondaire d'une perte axonale qui rend les lésions irréversibles.
- Ainsi il convient de distinguer 2 types de plaques dont l'approche thérapeutique est extrêmement différente :
 - d'une part les plaques jeunes et actives qui sont inflammatoires et potentiellement régressives.
 - d'autre part les plaques anciennes et inactives qui sont sclérosées et irréversibles, avec perte axonale.

La SEP

Signes cliniques

- La séméiologie de la SEP est extrêmement polymorphe en raison du caractère disséminé des lésions qui peuvent toucher toutes les structures myélinisées du SNC ; avec toutefois une prédilection de l'atteinte pour les structures les plus myélinisées : le nerf optique, le tronc cérébral, la moelle, ... En résumé: toutes les conductions motrices!
- Le début marque généralement l'apparition d'un symptôme unique, par ordre de fréquence décroissante :
 - les troubles moteurs (40% des cas).
 - les troubles oculaires (30% des cas).
 - les troubles sensitifs (20% des cas).
 - une atteinte des nerfs crâniens (10% des cas).
 - un syndrome cérébelleux (5% des cas).
 - une autre atteinte : un syndrome vestibulaire, des troubles génito-sphinctériens.

La sclérose en plaques

Une maladie du système nerveux central touchant la moelle épinière et le cerveau

Caractéristiques

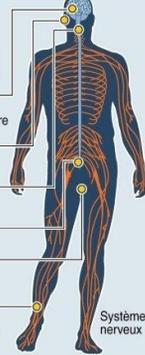
- ▶ Des cellules du système immunitaire attaquent les neurones
- ▶ Le tissu protégeant les fibres nerveuses, appelé myéline, est détérioré

Source : Harvard/NMSA/MayoClinic

AFP

Principaux symptômes

- Troubles de la vue et de la mémoire
- Perte d'équilibre
- Anomalies de la parole
- Incontinence
- Perte de sensations sexuelles
- Difficulté de marche, fourmillements



Signes cliniques de la SEP

La SEP

- Les troubles moteurs.
- Ce sont des troubles par atteinte de la voie pyramidale (voie qui s'occupe de la motricité); ils sont fréquents et ont toujours un caractère péjoratif dans l'histoire de ces patients.
- Ils se traduisent initialement par une fatigabilité musculaire (notamment à la marche) et vont en s'aggravant progressivement.
- L'examen clinique retrouve un syndrome pyramidal (voir le cours sur les pathologies du rachis).

Les atteintes optiques de la SEP

(la névrite optique rétrobulbaire)

- Cette atteinte du nerf optique, pratiquement toujours unilatérale, se traduit par une baisse douloureuse de l'acuité visuelle. En effet, la perte de l'acuité visuelle qui est souvent d'installation brutale, est précédée de douleurs à la mobilisation du globe oculaire.
- Son évolution est habituellement favorable en quelques semaines, sous l'effet d'un traitement par corticoïdes.
- Le bilan ophtalmologique ne montre pas de lésion spécifique, d'où l'adage, le malade et l'ophtalmologue ne voient rien.
- Toute névrite optique rétrobulbaire n'est pas synonyme de SEP même chez le sujet jeune ; toutefois en moyenne 60 % des malades atteints de névrite optique rétrobulbaire feront une SEP dans les 10 années suivantes.

Evolution de la SEP

Les troubles sensitifs.

- Ce sont principalement des troubles par atteinte de la sensibilité profonde, l'atteinte de la sensibilité thermo-algique est plus rare.
- Ils sont fréquents et se caractérisent par des dysesthésies, des paresthésies, des sensations altérées : sensation de marcher sur des œufs, du coton, impression d'être pris dans un corset, peau cartonnée, ...
- De tels troubles s'accompagnent fréquemment de signes objectifs de souffrance des voies de la sensibilité profonde :
 - sur le plan sensitif on note une diminution de la pallesthésie, de la kinesthésie, une astéréognosie (test des marionnettes, de Hofmann, de Babinski...)
 - un signe de l'Hermitte : extrêmement fréquent, il témoigne de la souffrance du cordon postérieur médullaire ; en fléchissant la tête, le patient déclenche des sensations de décharge électriques qui courent sur l'ensemble de son corps.
 - voire une ataxie proprioceptive.

La SEP

Atteintes de nerfs crâniens et du cervelet

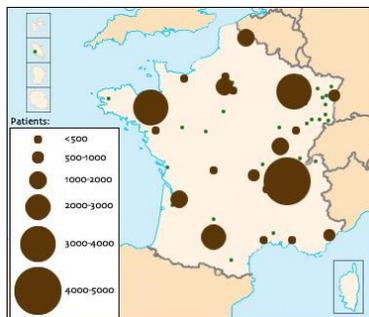
- Les nerfs crâniens touchés sont:
 - paralysie oculomotrice (II, du IV ou du VI) .
 - une atteinte du trijumeau avec un trouble sensitif de l'hémiface et /ou à une névralgie faciale.
 - une atteinte du VII avec une paralysie faciale.
- **syndrome cérébelleux:** De mauvais pronostic, les signes cérébelleux entraînent en quelques mois une dépendance totale pour les actes de la vie courante en raison essentiellement d'un tremblement d'action.

La SEP

Examens complémentaires.

- Trois examens complémentaires participent au diagnostic positif de l'affection :
 - la ponction lombaire.
 - les potentiels évoqués par ElectroEncéphaloGramme (EEG).
 - l'IRM: permet de voir les plaques de démyélinisation
- **la ponction lombaire:** L'analyse du LCR est pratiquement toujours anormale dans les SEP cliniquement définies.

Répartition de la SEP en France



Et dans le monde



- 100.000 personnes (20.000 au Québec)

- Même si les causes de la SP sont inconnues les chercheurs essaient de la comprendre – Vitamine D semble être impliquée



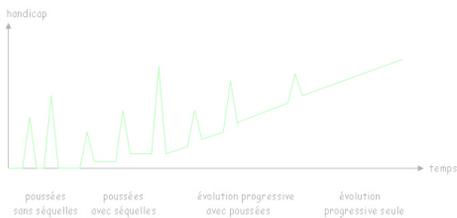
La SEP

Evolution

- Elle est **imprévisible**, elle varie d'un patient à l'autre et il n'est pas possible d'établir de profil évolutif spécifique.
- C'est globalement une affection grave avec un **pronostic réservé sur le plan fonctionnel** : après de dix ans d'évolution, 40 % des malades sont dépendants pour la marche et 15 % sont totalement dépendants.
- On distingue **4 formes évolutives** :
 - forme rémittente (avec poussées, avec ou sans séquelles) : 85% des cas au début.
 - forme progressive d'emblée (ou primaire) : c'est la forme la plus sévère qui représentent environ 15 % des SEP.
 - forme secondairement progressive : 50% des malades après 10 ans d'évolution.
 - forme progressive avec poussées (poussées-rémissions).

La SEP

Schéma évolutif le plus fréquent dans la SEP



La SEP

Traitements

- **Traitements symptomatiques.**
 - Traitements symptomatiques contre la spasticité, les troubles urinaires, la dépression la fatigue et les douleurs.
 - Prise en charge psychologique.
- **Traitement de poussées.**
 - Il repose la corticothérapie à forte dose.
- **Traitement de fond.**
 - Il a pour but de réduire la fréquence des poussées et de ralentir la progression du handicap.
 - Il agit sur la réponse immune soit par :
 - immunomodulateurs : notamment l'interféron.
 - immunosuppresseurs.
- Ces traitements ont fait preuve de leur efficacité, d'une part par une diminution de la fréquence des poussées, de 30 à 40 %, associée à une diminution parallèle de la surface des lésions observées à l'IRM.

Traitements

- Pas de régime alimentaire proposé pour la SP. L'objectif est de garder un bon état de santé général.
- Il est important de rester actif et garder les activités physiques



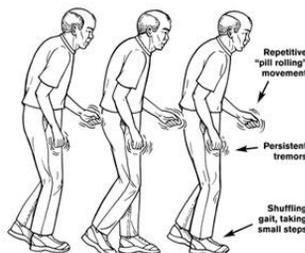
Conclusion de la SEP

Tout trouble neurologique psychiatrique, oculaire ou génito-sphinctérien chez un sujet jeune doit vous faire penser à une SEP

<https://www.youtube.com/watch?v=pJDtTzvVpY>

Maladie de Parkinson

- Le dérèglement du système dopaminergique est une caractéristique importante de cette maladie.
- Il existe dans certaines structures du cerveau un déficit en dopamine.



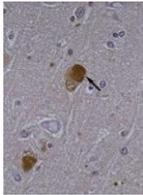
Maladie de Parkinson

Epidemiologie

- La maladie de Parkinson est au second rang des maladies neuro-dégénératives après la maladie d'Alzheimer. Sa prévalence est de l'ordre de 150 000 en France et son incidence d'environ 15/100 000 habitants/an.
- Elle atteint également les deux sexes.
- L'âge moyen de début se situe entre 44 ans et 66 ans. Le risque d'être atteint augmente avec l'âge mais 15% des parkinsoniens débutent leur maladie avant 40 ans (début précoce) voire avant 20 (juvénile).

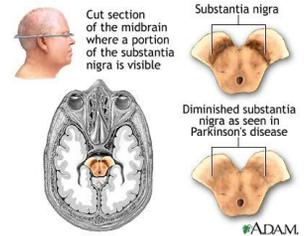
Maladie de Parkinson

- Sur le plan neuropathogénique, la maladie de Parkinson se caractérise par la dégénérescence sélective des neurones dopaminergiques du mésencéphale (partie haute du tronc cérébral), parmi lesquels ceux constituant la substance noire et par la présence d'inclusions cytoplasmiques éosinophiles, les corps de Lewy.



Maladie de Pakinson

- Les altérations cérébrales ne se limitent pas seulement à la sphère dopaminergique et de nombreux systèmes de neurotransmetteurs (sérotoninergiques, cholinergiques, glutamatergiques, adrénergiques ou encore adrénergiques) sont également atteints.
- Il y a eu de très nombreux progrès dans la physiopathologie de la maladie à la suite de la découverte de nombreux gènes impliqués dans des formes rares de la maladie.



Maladie de Parkinson

Il associe une rigidité, un tremblement et une akinésie (absence de mouvements).

- L'akinésie est souvent évidente, les mouvements sont rares, le visage est figé (difficulté des gestes alternatifs rapides).
- La rigidité est telle que la flexion du bras doit être vaincue par à-coups, cran par cran! C'est le phénomène de la roue dentée.
- Le tremblement est un tremblement de repos. Il est caractéristique parce que rythmé et régulier. Il disparaît lors des mouvements.
- Très rapidement apparaissent des troubles de la marche. Les pas de limitent dans leur longueur entraînant souvent des chutes.

<https://www.youtube.com/watch?v=vc7GkXcl-EkM>

Maladie de Parkinson

Évolution...

- Les troubles sont très différents d'un patient à un autre, que ce soit dans les notions d'akinésie ou dans les notions de tremblements et de leurs raideurs associées.
- A noter que certains traitements médicamenteux par neuroleptiques sont responsables d'un syndrome Parkinsonien (dans 10% des cas), les 90 autres pourcents sont liés à la maladie de Parkinson à proprement parler.
- La L.-dopa, médicament a transformé la vie des patients atteints de cette maladie. Même si son efficacité diminue avec le temps, son effet sur la qualité de vie est vraiment important, même si son dosage est difficile à trouver.

Maladie de Parkinson

Les traitements

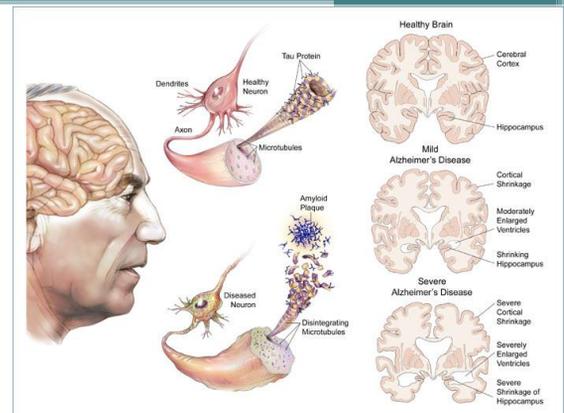
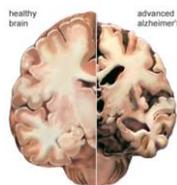
- Ils sont de trois ordres : médicamenteux, rééducatif et chirurgical.
- L'option médicamenteuse vise principalement à remplacer la dopamine cérébrale manquante, soit par la lévodopa elle-même (transformée en dopamine par le cerveau) - qui est de très loin le traitement le plus employé dans le monde -, soit par molécules agissant de manière identique (agonistes dopaminergiques). Avec le temps, la durée d'action de la lévodopa peut se réduire et une hypersensibilité paradoxale peut s'installer, expliquant ainsi à la fois les fluctuations et les dyskinésies.

Maladie de Parkinson

- Pour les patients chez qui les traitements médicamenteux per os ne sont plus suffisants pour apporter un bien-être de manière stable, une nouvelle option thérapeutique a été développée : la stimulation continue. Qu'elle soit chimique (la pompe à apomorphine, qui vise à remplacer de manière stable et continue le manque de dopamine) ou électrique (la stimulation cérébrale profonde, dont le but qui est de corriger de manière constante les conséquences cérébrales du déficit en dopamine), ces deux solutions nécessitent une prise en charge hospitalière pour leur mise en place.

Maladie d'Alzheimer

- Elle se traduit par une détérioration intellectuelle chez des sujets de 50 à 60 ans.
- Ces lésions sont associées à des troubles de la mémoire, une désorientation dans l'espace très précoce, liés à une atrophie diffuse du cortex cérébral visible au scanner/IRM.
- C'est une maladie classable dans les démences séniles, principalement due au vieillissement de la population.
- Ce sont des maladies de plus en plus fréquentes qui posent des problèmes de santé publique



Les démences curables

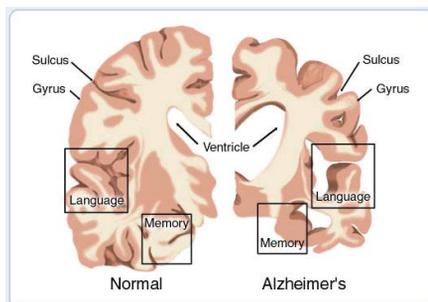
Définition:

- La démence est une défaillance progressive et irréversible de toutes les fonctions intellectuelles.
- Elles s'opposent au syndrome confusionnel, qui, lui, est réversible.
- Les démences curables sont liées à une tumeur cérébrale, un hématome sous dural, mais aussi une hydrocéphalie...
- La symptomatologie dépend de la localisation de la tumeur: *Troubles de la marche, des sphincters, moteur, de la parole,...*

Evolution d'Alzheimer

L'évolution est insidieuse et toujours progressive...

- Les troubles de la mémoire portent principalement au début de l'affection sur les événements récents ou la mémoire à court terme.
- Les troubles s'accompagnent généralement d'un syndrome dépressif et d'anxiété.
- Par la suite le patient ne reconnaît souvent même sa propre famille avec souvent un délire de persécution!
- Les troubles du comportement et la disparition du contrôle des sphincters posent rapidement des problèmes de maintien à domicile!



Autres démences

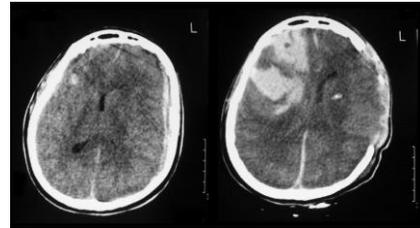
Différentes étiologies:

- **Les démences séniles:** qui touchent souvent les sujets âgés de 70 à 75 ans. Elle est caractérisée par une prédominance des troubles de la mémoire. Le tableau est proche de la maladie d'Alzheimer. Seules les lésions histologiques sont de natures différentes.
- **Les démences vasculaires:** les plus fréquentes (30% des cas), suite à un AIT ou un AVC. Généralement, le patient est conscient de ces troubles ce qui occasionne un syndrome dépressif!

Les tumeurs intracrâniennes

Principes de prise en charge...

- Comme dans toutes tumeurs, il est important de les dépister le plus précocement possible afin de limiter le risque d'hypertension intracrânienne qui engendre des lésions irréversibles.
- Les premiers symptômes sont souvent des légers déficits moteurs ou sphinctériens ou sensoriels qui progressent lentement. (Reprendre le cours d'introduction).
- Toute crise d'épilepsie après 25 ans doit vous faire penser à une tumeur cérébrale.



L'hypertension intracrânienne

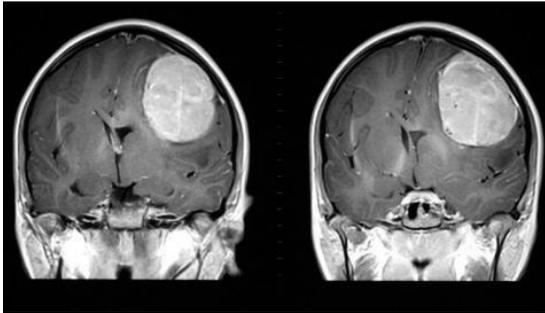
Malheureusement elle est souvent révélatrice d'une tumeur intracrânienne!!!

- Les céphalées réveillent le malade dans la seconde partie de la nuit.
- Elles sont augmentées par la toux et la défécation.
- Elles sont soulagées par la position assise et les vomissements accompagnés de nausées.
- Les troubles visuels, à type de brouillard devant les yeux, s'accompagnent souvent de troubles du comportement avec apathie et ralentissements psychiques.
- Les troubles neurologiques sont très variables. A noter que l'hémiplégie est fréquente.

Autres signes cliniques

L'IRM et le scanner sont les deux examens de choix!

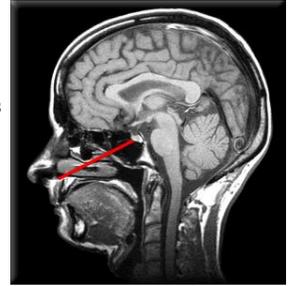
- Les troubles sensitifs de type anesthésique
- Les troubles ophtalmologiques avec cécité, ou baisse d'une partie du champ visuel
- Une paralysie d'un nerf crânien
- Une hémorragie méningée
- Un œdème de la papille au fond d'œil.



Exemples de tumeurs

Les tumeurs de la selle turcique

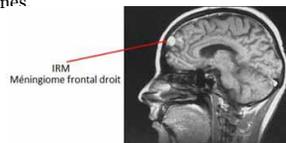
- Nous avons eu l'occasion de parler de ces tumeurs dans le cours sur les pathologies endocriniennes.
- Elles sont révélées parfois par une galactorrhée ou des signes visuels.
- Elle sont le plus souvent bénigne (adénome hypophysaire).
- Elle justifie généralement l'exérèse chirurgicale.



Autres exemples de tumeurs

Les tumeurs des hémisphères cérébraux

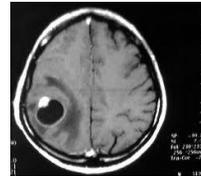
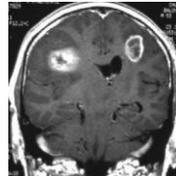
- Les tumeurs bénignes et relativement fréquentes sont le méningiome avec évolution lente.
- De même la symptomatologie va évoluer lentement, car le tissu nerveux a le temps de s'adapter à l'augmentation de taille de la tumeur.
- Les tumeurs malignes sont de très mauvais pronostic. Ce sont principalement les glioblastomes et les gliosarcomes



Autres exemples de tumeurs

Les métastases cérébrales

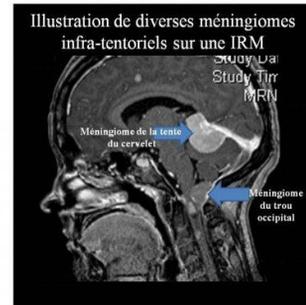
- Elles sont le plus souvent secondaires à un cancer bronchique.
- De mauvais pronostic, elles se développent rapidement et donnent des signes de paralysie ou de confusion mentale.



Autres exemples de tumeurs

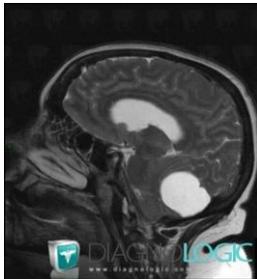
Les tumeurs de la fosse postérieure

- Ce sont les plus fréquentes des tumeurs de l'enfant qui engendrent des signes d'hypertension intracrânienne très précoces.
- Le neurinome du nerf acoustique (VIIIème nerf crânien) qui engendre une baisse progressive de l'acuité auditive.
- *NB: à noter que ce ne sont « jamais » les cellules neuronales qui dégèrent mais bien les cellules gliales qui les entourent.*



Exemples de tumeurs

- Lésion postérieure du cervelet.
- Trois étiologies possibles pour les lésions circulaires:
 - Astrocytome kystique
 - Métastase
 - Infectieuse



Epilepsie

- **Définitions:**
- **Crise d'épilepsie:** traduction clinique d'une décharge hypersynchrone d'une population de neurones. Les manifestations cliniques dépendent de la localisation et des fonctions assurées par les neurones en cause
- **Epilepsie:** pathologie caractérisée par la récurrence de crises épileptiques

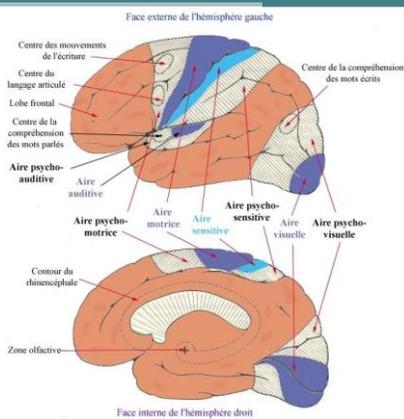
Epilepsie - histoire

- Du grec «epilambanein» = saisir, attaquer par surprise, possession
- 4500 av J.C.: premiers écrits.
- Longtemps considérée comme une maladie sacrée.
- Première approche scientifique seulement en fin du XVIIIème siècle.
- Association à une maladie mentale, à la criminalité.
- Premiers traitements fin du XIXème- début du XXème.

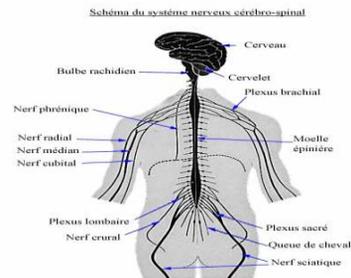
Epilepsie

Description de la pathologie

- Cause: Décharges paroxystiques dans le cerveau
- Etiologie: génétique, lésionnelle, idiopathique
- Facteurs déclenchants: Fatigue, stress, lumière...



Système nerveux : central et périphérique: vue de face



Epilepsie

épidémiologie

- Incidence: très élevée avant 1 an et chez les sujets âgés:
- < 1 an: 75 à 250/100000 habitants, surtout avant 1 an
- >60 ans: 82 à 151/100000 habitants
- (ref: Hauser et al, 1983, Loiseau P et al 1990; Lühdorf et al 1986).
- Prévalence: 0.5-0.8% de la population générale (soit environ 1 cas/200 habitants minimum)

épidémiologie



Alfred Nobel

Jeanne D'Arc

Ludwig van Beethoven

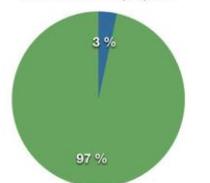
Jules César

Epidémiologie

- Répartie de manière équivalente sur la planète
- Prévalence:
 - 70000 personnes en Suisse dont 15000 enfants sont épileptiques
 - 3% de la population au moins une crise
- Incidence:
 - Épilepsie active: 44-129 nouveaux cas/ année/100000hab = au moins 1 nouveau cas/2000 personnes
 - Pics: < 1 an et >75 ans

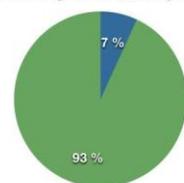
Questionnaire

Souffrez-vous d'épilepsie?



● oui ● non

Avez-vous déjà fait une crise d'épilepsie?



● oui ● non

Classification des crises épileptiques et des épilepsies

Crises épileptiques	épilepsies
Crises généralisées (perte de conscience) CG tonico-cloniques CG cloniques-CG toniques-CG myocloniques- C atoniques Absences	Épilepsies généralisées Faite de récurrence de crises glisées
Crises partielles: simples Somato-Sensitives ou sensorielles Motrices, Végétatives, psychiques Complexes (perte de conscience)	Épilepsies partielles Faite de récurrences de crises partielles

Causes des crises d'épilepsie

- **Épilepsies généralisées**
- **Idiopathiques:** pas d'étiologie évidente-souvent familial-facteur génétique suspecté-fréquentes dans les 2 premières décennies
- **Symptomatiques ou secondaires** à des étiologies diverses:
- **Cryptogéniques:** les examens secondaires sont incapables de démontrer une cause fortement suspectée

Causes des crises d'épilepsie

- **Épilepsies partielles**
- Selon la localisation on distingue:
- 1) E. temporale 2) E. frontale 3) E. pariétale 4) E. occipitale.
- 3 catégories:
- **Idiopathiques:** pas d'étiologie évidente-souvent facteur familial associé
- **Symptomatiques ou secondaires** à des étiologies diverses:
- **Cryptogéniques:** les examens secondaires sont incapables de démontrer une cause fortement suspectée

Causes des épilepsies

E. Généralisées	E. partielles
Epilepsies idiopathiques Convulsions néo-natales bénignes Epilepsie –absence de l'enfant ou de l'adolescent E. Avec crise grand mal E. Myoclonique juvénile	Epilepsies idiopathiques: Epilepsie bénigne à paroxysmes rolandiques E. Bénignes à paroxysmes occipitaux E. de la lecture

Causes des épilepsies

E. Généralisées	E. partielles
Epilepsies symptomatiques Encéphalopathie myoclonique précoce Encéphalopathie infantile Affections périnatales: infections , malformations cérébrales, trauma périnatal AVC Malformations vasculaires Erreurs innées du métabolisme Trauma crânien grave Tumeurs cérébrales Alcoolisme Maladies dégénératives du cerveau (Alzheimer, ...)	Epilepsies symptomatiques : AVC Malformations vasculaires Erreurs innées du métabolisme Trauma crânien grave Tumeurs cérébrales Alcoolisme Maladies dégénératives du cerveau (Alzheimer, ...)

Causes des épilepsies

E. Généralisées	E. partielles
Epilepsie cryptogéniques Syndrome de Lennox-Gastaut Syndrome de West <i>Cause suspectée mais non démontrée</i>	Epilepsies cryptogéniques : <i>Cause suspectée mais non démontrée</i>

Diagnostic de l'épilepsie

- **Plusieurs conditions:**
- 1-présence de manifestations évoquant une crise épileptique
- 2- il faut :
- Au moins deux crises d'épilepsie
- Ou une crise avec démonstration soit d'anomalies caractéristiques à l'EEG et/ou présence d'une réputée être susceptible de causer des crises d'épilepsie

Diagnostic de la cause de l'épilepsie

- **Interrogatoire:** recherche d'antécédents familiaux
- **EEG:**
- mise en évidence d'anomalies épileptiques, d'anomalies caractéristiques de certains types d'épilepsie
- Permet parfois de préciser le lieu d'origine des crises d'épilepsie: Lobe temporal, frontal, pariétal ou occipital, ou épilepsie généralisée

Diagnostic de la cause de l'épilepsie

- **Scanner ou IRM encéphalique:** recherche d'une éventuelle cause: tumeurs, infections du cerveau, malformations vasculaires, etc...
- **Examens biologiques:** recherche de maladies métaboliques
- **P.L (parfois):** recherche de méningite

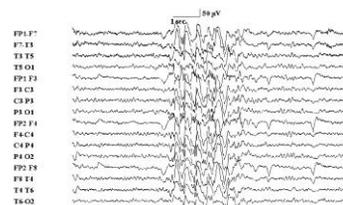
Diagnostic différentiel

- Syncope
- Hystérie
- Spasme de sanglots
- Frissons-tremblements non épileptiques
- Crise de spasmodophilie
- dystonies

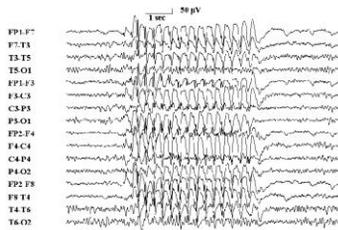
Localisation de la région d'origine des crises d'épilepsie

- EEG standard
- EEG de longue durée
- EEG couplée à l'enregistrement vidéo
- Scanner-IRM
- **Autres technique sophistiquées (surtout si traitement chirurgical envisagé):**
- TEMP
- TEP
- Implantations chirurgicale des électrodes

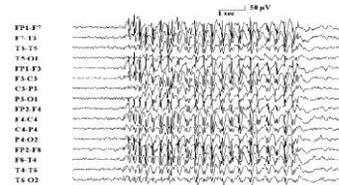
Epilepsie généralisée 1



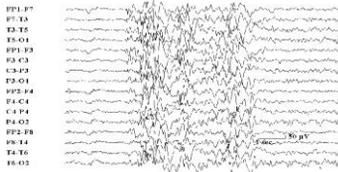
Epilepsie généralisée 2



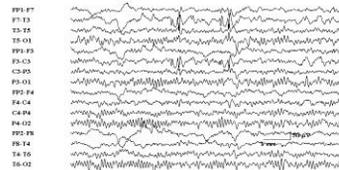
Epilepsie généralisée 3



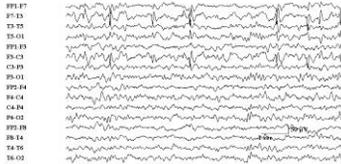
Épilepsie généralisée 4



Epilepsie partielle 1



Epilepsie partielle 2



traitement

- **3 volets:**
- **1-traitement d'urgence de la crise épileptique**
- Crise partielle: ne rien faire
- Crise généralisée (tonique-clonique ou tonico-clonique): 2 attitudes
- Laisser dérouler jusqu'à la résolution spontanée ou
- Injection IV d'anti-épileptique (Valium, Rivotril)

Traitement(suite)

- **2-Traitement préventif des crises d'épilepsie:**
- **1-1 Médicaments anti-épileptiques:**
- Anciens: Gardenal, Di-hydan, Tégrétol, Valium, Rivotril, Zaronin
- Inconvénients: beaucoup d'effets secondaires
- Nouveaux: Neurontin, Trileptal, Keppra, épitomax
- Avantages: Peu d'effets secondaires

Modalité d'administration

- **Monothérapie**
- **Ou Bi-thérapie (2 AE) voire polythérapie (> 2 AE) dans les formes sévères**
- Si crise épileptique convulsif en cours (crise généralisée tonico-clonique): administration en IV ou en intra-rectale (enfant)
- à distance de la crise: administration en per-os
- La dose est adaptée à l'âge et au poids

Durée du traitement médical

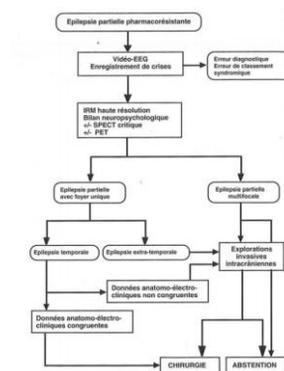
- Attitude variable. En générale:
- Au mois 2 ans chez l'enfant
- Au moins 5 ans chez l'adulte
- Parfois traitement à vie
- **Dans certains cas:** possibilité d'arrêt du traitement si épilepsie guérie (Cas des E. idiopathiques) ou si la cause est retrouvée et guérie
- **Dans d'autres cas:** traitement à vie (cause non retrouvée ou cause retrouvée incurable)

Traitement de cas particulier: état de mal épileptique

- **Définition:** succession de crises d'épilepsie sans retour à la normal entre les crises
- **Plusieurs types:**
- État de mal d'absences
- État de mal convulsif (clonique-tonique ou tonico-clonique): grave, pouvant engendrer le décès
- **L'état de mal convulsif nécessite une hospitalisation en réanimation**

1.2: traitement chirurgical

- Consister à ôter la région d'origine de la crise (foyer épileptogène) si possible.
- Cas très sélectionnés car chirurgie difficile réalisée par des centres très spécialisés
- **2- traitement de la cause**
- Si elle est démontrée et si elle est traitable



Stratégie simplifiée du traitement chirurgical des épilepsies partielles pharmacorésistantes.

Epilepsies, P. Thomas et A. Arzimanoglou

Mesures d'hygiène de vie

- Sommeil à des heures régulières
- Éviter dette de sommeil: facteur favorisant des crises
- Boissons alcoolisées déconseillées: facteur favorisant-interaction avec les médicaments AE

Evolution

- **1-Guérison**
- **2-Stabilisation sans guérison**
- **3-Absence de contrôle des crises: épilepsies rebelles**
- Cela dépend du type de crises (certaines crises répondent mieux que d'autres au traitement -de la cause de la crise (certaines causes entraînent des crises plus résistantes)- du caractère appropriée ou non du traitement prescrit (un mauvais traitement contrôle moins bien les crises)

Conséquence des crises d'épilepsie

- Quand elles sont mal contrôlées.
- Plusieurs types:
- **Médicales:** possibilité de complications graves: infections pulmonaires-décès par état de mal ou noyade ou chute avec TC grave
- **Intellectuelles:** détérioration intellectuelle-retard scolaire
- **Sociales:** désinsertion sociale-refus de permis de conduire-chômage (refus d'embauche des épileptiques)
- **Économiques:** absentéisme- chômage

Professions ou sports contre-indiqués

- Tous ceux exposant à des risques graves incluant la noyade, les traumatismes crâniens graves voire le décès.
- **Professions:** Maître-nageur, maçon, conducteur de véhicule poids-lourds, pilote, ambulancier,....
- **Sports:** plongée sous marine, natation, sports aériens et de montagnes

Conséquences spécifiques chez la femme

- **Contraception:** beaucoup d' AE diminue l'efficacité des contraceptif oraux: risque de grossesse non désirée
- **Grossesse chez l'épileptique:** risque de malformations fœtales dû aux AE ou de mort in-utero (si crise durant la grossesse)
- **Allaitement:** passage de la plupart des Aes dans le lait maternel
- **Conduite à tenir: conseil du gynécologue ou du neurologue dans ces cas particuliers**

Comment procéder?

- **Durant la crise:** ne jamais essayer de retenir le patient-écarter tout objet exposant à des traumatismes-prévenir le médecin-injection IV d'AE sous recommandation du médecin-rassurer l'entourage du patient
- **En dehors de la crise:** veiller à l'observance du traitement

La Chorée de Huntington

- La maladie de Huntington est une affection neurodégénérative héréditaire qui entraîne une altération profonde et sévère des capacités physiques et intellectuelles. La personne malade perd peu à peu son autonomie et devient dépendante pour les actes de la vie quotidienne.

La Chorée de Huntington

Epidemiologie

- Prévalence 4-10 pour 100.000
- Généralement entre 35-55 ans



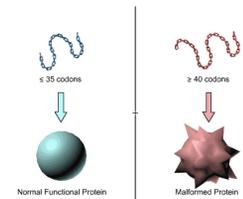
La Chorée de Huntington

Diagnostic

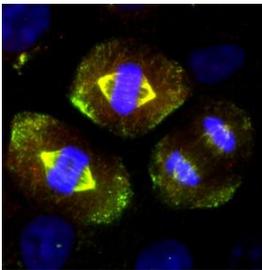
- Le diagnostic est souvent hésitant, **parfois difficile et long à établir**, en raison des symptômes qui sont très variables : maladresse, nervosité, perte d'équilibre, incoordination des mouvements, troubles du caractère...
- Des examens cliniques ainsi que l'histoire familiale avec ses antécédents sont déterminants.
- La maladie de Huntington **peut être confondue à tort avec des troubles psychiques**.
- C'est une maladie **héréditaire**, inscrite dans le patrimoine génétique.

Génétique

- >35 fois CAG = Allèle sain
- >36 à 39 fois CAG = Possibilité de développer la maladie
- >40 fois CAG = Maladie



La Chorée de Huntington



Cellules épithéliales mammaires humaines cultivées en deux dimension (2D). Marquage en rouge de la protéine huntingtine dont la mutation est à l'origine de la maladie de Huntington.

Diagnostic

- CT-Scan
- Scan IRM
- PET-Scan
- Evaluation de la motricité
- Evaluation fonctionnelle
- Test cognitif
- Test psychologique

La Chorée de Huntington

Symptômes

- On peut observer sur le plan moteur : **démarche instable, agitation, impatience, tics et mouvements saccadés**. Sur le plan intellectuel, on notera la **perte du sens de l'orientation, troubles de la mémoire, troubles émotionnels, lassitude, sautes d'humeur, agressivité, repli sur soi...**
- Cependant, ces symptômes peuvent s'inscrire dans le cadre d'autres pathologies. L'étude des antécédents familiaux pourra aider le médecin à faire la différence.

La Chorée de Huntington

Symptômes

- Neurodegenescence cognitive liées au Striatum du Cortex frontal:
 - **Plannification du mouvement**
 - **Attention et concentration**
 - **Developement de stratégies**
 - **Prise de décision**
 - **Motivation**
- Les symptômes peuvent varier d'un malade à l'autre.

5 stades d'évolution

I	II	III	IV	V
Dépression	Ne peut plus travailler	Hallucination	Perte d'autonomie encore plus grande	Démence
Irritabilité	Difficulté d'organisation	Pensées suicidaires	-	Périodes de délire
Difficulté cognitive	Difficulté de planification	Perte de mémoire	-	Tr de dysphagie
-	Mouvements involontaires	Perte de équilibre	-	Tr de dysarthrie
-	Tristesse	Baisse du niveau intellectuel	-	Problèmes de mouvements

<https://www.youtube.com/watch?v=ChUjTtMEgsc>

Shoulson I, Rochester Univ, 2016

La Chorée de Huntington

Peut-on prévoir la maladie de Huntington ?

- Oui, si elle survient dans une famille où il existe des cas connus, grâce à une bonne information auprès d'un généticien. Il est possible également pour une personne à risque d'**effectuer un test prédictif de la maladie**, suivant un protocole spécifique très strict. Cette démarche doit être mûrement réfléchie par le « candidat » demandeur car de l'annonce du résultat, positif ou négatif, dépendra sa vie future.

La Chorée de Huntington

Traitement

- **Des traitements sont à l'étude**, qu'ils soient médicamenteux ou autres. Des traitements transitoires permettent de limiter les effets de la maladie, de prolonger la durée de la vie tout en maintenant au malade ses repères familiaux le plus longtemps possible.
- Un premier essai de greffes de neurones a été pratiqué sur cinq malades à l'Hôpital Henri Mondor à Créteil. Trois d'entre eux en ont retiré un bénéfice.

La Chorée de Huntington

- Antichoreics
- Antipsychotiques
- Antidépresseurs
- Antiepileptiques
- Soins palliatifs multidisciplinaires avec 3 objectifs: réduire la souffrance, prévenir les plaies, augmenter le confort.

<https://www.youtube.com/watch?v=BTRQokXmrCY>

La Chorée de Huntington

- Cette maladie n'est pas une fatalité.
- L'annonce du diagnostic peut être un véritable traumatisme pour la famille tout entière, dont il faut se remettre pour faire un projet de vie familiale.
- La vie d'une personne atteinte est possible grâce à un entourage familial aidant, grâce aux équipes médicales spécialisées et à tous les appareils extérieurs qu'on peut trouver, dont celui des associations