

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية
République Algérienne Démocratique et Populaire

وزارة التعليم العالي والبحث العلمي
Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche Scientifique



جامعة الإخوة منتوري قسنطينة I
Frères Mentouri Constantine I University
Université Frères Mentouri Constantine I

Faculté des Sciences de la Nature et de la Vie
Département de Biologie Animale

كلية علوم الطبيعة والحياة
قسم بيولوجيا الحيوان

Mémoire présenté en vue de l'obtention du diplôme de Master

Domaine : Sciences de la Nature et de la Vie

Filière : Sciences biologiques

Spécialité : Génétique

N° d'ordre :

N° de série :

Intitulé :

**Etude descriptive statistique des crises d'épilepsie à l'Est
Algérien**

Présenté par : BOUBENDIR Abir

Le 20/06/2023

GRINE Kaouther

ZEROUAL Fella

Jury d'évaluation :

Président du jury : SEMMAME Ouarda

(MCA - UFMC 1).

Encadrant : GHARZOULI-FERTOUL Razika

(MCA- UFMC 1).

Examineur : BECHKRI Sakina

(MCA - UFMC 1).

Année universitaire
2022 - 2023

Nous tenons tout d'abord à remercier
dieu le tout puissant et miséricordieux de
nous avoir donné la force et la patience
pour mener à bien ce modeste travail



Remerciement

Nous remercions Allah Tout-Puissant d'avoir complété et présenté cette recherche.

Nous tenons à exprimer toute nous reconnaissance à notre Directeur de mémoire

Dr Gherzouli.Fertoul. Razika, nous la remercies de nous avoir encadré,

orienté, aidé et conseillé.

Nous remercions aussi les membres de juré, **Dr Behekri** et **Dr Semmame**,

pour leurs compétences et leurs sacrifices et capacités à discuter de ce travail.

Nous adressons nos sincères remerciements à tous les professeurs, intervenants et toutes les personnes qui par leurs paroles, leurs écrits, leurs conseils et leurs critiques ont guidé notre réflexion et ont accepté de nous rencontrer et répondre à nos questions durant cette mémoire.

Nous sommes très reconnaissants et respectueux envers **Dr. Driss Mehdi** d'avoir ouvert ses portes et de nous avoir aidés dans notre étude sur le terrain.

Nous remercions également tous les membres de la Faculté de la nature et des sciences de la vie des professeurs et des administrateurs.

Nous adressons nos sincères remerciements et notre respect aux professeurs du Département de Biologie Animale, la spécialisation de la génétique, merci pour tous les efforts faits au cours des trois dernières années.

Dédicace

Je tien à exprimer toute ma reconnaissance à mon encadreur de mémoire Dr **Razika Gharzouli**. Je la remercie de m'avoir encadré, orienté aidé et conseillé.

A ma mère : Hassina

Aucune monte ne pourra exprimer mes sentiments envers toi. Tu as partagé avec moi l'angoisse des examens, le stress des résultats et la joie des réussites. Merci pour toute ma mère.

A mon père : Djamel

Merci pour soutien durant ces longues années d'étude, vos patiences et vos sacrifices...

A mon frère ANIS et mes sœurs Aya, Sirine, Nesrine

Grand merci pour tout ce que vous avez fait pour moi, vos soutiens et encouragements ne m'ont pas manqué.

A mes oncles et tantes, surtout mon oncle Farid et ma tante Naima et la femme de mon oncle Farid (Karima)

L'amour et l'attention particulière avec lesquels vous m'aviez traité depuis mon enfance, resteront gravés dans ma mémoire, je prie le tout puissant et miséricordieux de vous garder le plus longtemps possible en vie et en bonne santé.

A mes collègues : Fulla Zeroual et Abir Boubndir

Merci pour la franche collaboration et l'esprit collectif.

A mes amis Souma, Manel, Rihab, Fulla, Khaoula, Abir et surtout Nada Raihane et Chaima

Merci pour ton aide et ton soutien, et de motiver lorsque j'en ai besoin et merci aussi d'être là dans les moments difficiles et pour tous ces moments simples qui sont devenus inoubliables grâce à vous.

A ma grand-mère Aldjia a la miséricorde de dieu

Merci pour ton amour depuis mon enfance, vous avez été la source de l'amour et le bonheur pour moi, que dieu t'accorde le paradis le plus élevé.

Kaouther ...



Dédicace

A mes très chers parents. Mon roi, Toufik. Ma reine Hafida.

A qui je dois tout, et pour qui aucune dédicace ne saurait exprimer mon profond amour, ma gratitude, ni mon infinie reconnaissance pour l'ampleur des sacrifices et des souffrances que vous avez endurée pour pouvoir m'éduquer, pour mon bien être, vous n'avez jamais cessé de lutter. Vos prières ont été pour moi un grand soutien moral tout au long de mes études. Puisse Dieu tout puissant vous protéger, vous procurer vie longue, santé et bonheur afin que je puisse vous rendre un minimum de ce que je vous dois.

A mon adorable sœur Rania

J'ai reconnu en toi une sincérité et un amour fraternel authentique. Aucun mot ne saurait décrire à quel point je suis fière de toi. Que dieu te garde ma chère sœur, et t'accorde tout le bonheur du monde et t'aide à réaliser tous tes vœux.

A ma petite sœur Nesrine

Ma petite cerise sur le gâteau, merci pour tous les bons moments avec toi, merci pour votre amour, merci pour l'énergie positive que vous m'avez donné au cour de cette année, Je t'aime trop chérie, et je te souhaite de réussir à ton bac.

A mes chers frères Amine, Hamid et Ahmed Taki Eddine

Je vous dédie ce travail en témoignage de l'amour et de la gratitude que j'ai pour vous. Dieu vous protégez pour moi.

A mes chères grands-mères Boubiya et Baya

Trouvez dans ce travail mon estime, mon respect et mon amour. Que Dieu vous procure bonne santé et longue vie.

A la mémoire de mes Grands-pères Moustafa et Saïd

Puissent vos âmes reposent en paix. Que Dieu, le tout puissant, vous recouvre de Sainte miséricorde.

A ma chère amie Ikram

Tu as été pour moi ma seule vraie amie. Je ne saurais trouver une expression témoignant de ma reconnaissance et des sentiments que je porte. Je te dédie ce travail en te souhaitant plein de bonheur.

A tous mes très chers amis : Kaouther, Manel, Rihab, Nada.

A tous ceux qui m'ont enseigné

A tous les collègues de classe

A tous ceux qui me sont très chers et que j'ai omis de citer.

A tous ceux qui ont contribué de près ou de loin à l'élaboration de ce travail.

Ces trois années ont été des moments d'échanges et de partages essentiels pour continuer à apprendre, avancer sur le chemin de la vie et évoluer.

Fulla...



Dédicace

Avec un énorme plaisir. Un cœur ouvert et une immense joie. Je remercie, tout d'abord, Dieu tout puissant De m'avoir donné la force et le courage pour accomplir ce modeste travail que je dédie : A ma mère **KARIMA** si je suis arrivée là c'est bien grâce à elle que dieu la protégé, et l'accorde longue vie.

A toute ma famille qui m'ont soutenu

Et

A mes chers binômes : **FULLA et KAOUTHER**

Ceux qui m'aiment et que j'aime

Abir ...



Sommaire

Remerciement et dédicaces.

Liste des abréviations.

Liste des figures.

Liste des tableaux.

Introduction01

Chapitre I : Généralités sur l'épilepsie

I. 1 Historique.....	03
I. 2 Définition de l'épilepsie.....	04
I. 2.1 La crise d'épilepsie.....	05
I. 2.2 La maladie épileptique.....	05
I. 2.3 Le syndrome épileptique.....	05
I. 3 Etiologies de l'épilepsie.....	06
I. 4 Classification des crises épileptiques	06
I. 4.1 Les crises généralisées.....	07
I.4.1.1 Sémiologie électro clinique.....	07
I.4.1.2 Crise généralisée tonico-clonique.....	08
I.4.1.3 Myoclonies massives et bilatérales.....	09
I.4.1.4 Absences.....	09
I. 4.2 Les crises partielles (CP).....	10
I.4.2.1 Sémiologie électro clinique.....	10
I.4.2.2 Les crises partielles simples (CPS).....	10
I.4.2.3 Les crises partielles complexes (CPC).....	12
I. 5 Physiopathologie.....	13

I. 6 La prise en charge d'épilepsie.....	16
I. 6.1 La démarche de diagnostic.....	17
I. 6.1.1 Identification des symptômes.....	17
I. 6.1.2 Examen clinique.....	18
I. 6.2 La démarche étiologique.....	19
I. 6.2.1 Etiologies acquises.....	19
I. 6.2.1.1 Tumeurs.....	19
I. 6.2.1.2 Causes vasculaires.....	19
I. 6.2.1.3 Causes traumatiques.....	20
I. 6.2.1.4 Causes infectieuses.....	20
I. 6.2.1.5 Causes toxiques, médicamenteuses, métaboliques.....	21
I. 6.2.1.6 Anomalies du développement cortical.....	21
I. 6.3 La démarche thérapeutique.....	22

Chapitre II : Epidémiologie de l'épilepsie

II. 1 Les indicateurs épidémiologiques dans le monde.....	25
II. 2 L'épilepsie et ses comorbidités.....	25
II. 3 Les représentations socioculturelles sur l'épilepsie.....	27
II. 4 Qualité de vie.....	28
II. 4.1 Vie quotidienne.....	28
II. 4.2 Vie professionnelle.....	28
II. 4.3 Mesures d'aide sociale.....	29
II. 4.4 Epilepsie et grossesse.....	29

Chapitre III : Génétique et l'épilepsie

III. 1 Mise en évidence d'une hérédité génétique de la maladie.....	31
III. 1.1 Epilepsie à hérédité mendélienne.....	31
III. 1.1.1 Transmission autosomique dominante.....	31
III. 1.1.2 Transmission autosomique récessif.....	32
III. 1.1.3 Transmission liée à L'x.....	33
III. 1.2 Epilepsie à hérédité complexe.....	34
III. 2 L'épilepsie et les gènes candidats.....	35
III. 3 La pharmacogénétique de l'épilepsie.....	38
III. 3.1 Exemples d'associations génétiques significatives.....	39
III. 3.1 Perspectives médicales.....	40

Partie pratique

I. Méthodes et patients

I. 1 Cadre d'étude.....	42
I. population étudiée.....	42
I. Analyse de données.....	42

II. Résultat et discussion

II. 1 Répartition des patients selon la tranche d'âge.....	43
II. 2 Répartition des patients selon le sexe.....	44
II. 3 Répartition des patients selon leur profession.....	45
II.4 Répartition des patients selon le statut matrimonial.....	46
II.5 Répartition des patients selon niveau d'Etude.....	47
II.6 Répartition des patients selon l'âge de survenue de la première crise.....	48
II.7 Répartition des patients selon le nombre des crises pendant les 12 derniers mois..	49
II.8 Répartition des patients selon le type de crise.....	50

II.9 Réparation des patients selon les médicaments.....	51
II.10 Réparation des patients selon la compliance au traitement.....	52
II.11 Réparation des patients selon l'antécédent familial.....	52
II.12 Réparation des familles épileptiques selon la consanguinité des parents.....	53
II.13 Réparation des patients selon d'autres maladies associées avec l'épilepsie.....	54
Conclusion et perspectives.....	55
Références bibliographiques.....	57
Annexes.	
Résumé.	

Liste Des Abréviations

AD : autosomique Dominante.

ADNFLE : épilepsie autosomique dominante à crises frontales nocturnes.

AVC : accident vasculaire cérébral.

BHE : barrière hémato-encéphalique.

CE : crise épileptique.

CG : crise généralisé.

CGTC : crise généraliser Tónico-clonique.

CNFB : convulsion néo-natales familiales bénignes.

CP : crise partielles.

CPC : crise partielle complexe.

CPS : crise partielle simple.

EEG : électroencéphalogramme.

EGCF+ : épilepsie généralisé avec convulsions fébriles plus.

EM : état de mal épileptique.

EMJ : Epilepsie myoclonique juvénile.

GABA : Acide gamma aminobutyrique.

HTA : hypertension artérielle.

IC à 95% : Intervalle de confiance à 95%.

LICE : la Ligue Internationale Contre l'Épilepsie.

PHB : phénobarbital.

PHT: phénytoïne.

TDAH : trouble de l'attention avec hyperactivité.

TSA : trouble du spectre autistique.

Liste Des Figures

Figure 1: Crises généralisées et focales	13
Figure 2: Le complexe nerveux.....	15
Figure 3: Réparation des patients selon la tranche d'âge	43
Figure 4: Réparation des patients selon le sexe	44
Figure 5: Réparation des patients selon leur profession.....	45
Figure 6: Réparation des patients selon le niveau d'Etude	47
Figure 7: Réparation des patients selon l'âge de survenue de la première crise.	48
Figure 8: Réparation des patients selon le nombre des crises pendant les 12 derniers mois. .	49
Figure 9: Réparation selon le type de crise	50
Figure 10: Réparation des patients selon les médicaments	51
Figure 11: Réparation des patients selon la compliance au traitement	52
Figure 12: Réparation des patients selon l'antécédent familial.....	52
Figure 13: Réparation des familles épileptiques selon consanguinité des parents.....	53
Figure 14: Réparation des patients selon d'autres maladies associées avec l'épilepsie.....	54

Liste Des Tableaux

Tableau 1: Classification internationale des crises épileptiques (1981).....	6
Tableau 2: Comorbidités associées à l'épilepsie.....	26
Tableau 3: Syndrome avec épilepsie.....	34
Tableau 4: Gènes identifiés dans des épilepsies idiopathiques.....	36



INTRODUCTION :



INTRODUCTION :

L'épilepsie est un trouble neurologique caractérisé par la présence transitoire de symptômes et/ou des symptômes de l'as une activité neuronale excessive ou anormalement synchronisée au cerveau. Ses conséquences peuvent être neurologiques, psychologiques, cognitives même socialiser. Comme d'autres conditions, l'épilepsie n'est pas seulement un fardeau aux personnes concerné est à leurs familles. En fait, cette maladie complexe est aussi selon les besoins de santé, les décès prématurés et manque de productivité. Représentaient 0,5 % de la charge mondiale de morbidité en 2016 (**Marion, 2021**).

L'Organisation mondiale de la santé (OMS) reconnaît l'épilepsie comme un problème de santé majeure et santé publique. Elle touche environ 50 millions de personnes dans le monde, dont près de 80 % vivent dans des pays à revenu faible ou intermédiaire où l'incidence est 2,8 fois plus élevée à celui des pays à revenu élevé. Bien que les crises puissent être contrôlées pour environ 70 % des personnes qui reçoivent un traitement adéquat, le sous-traitement peut 50 % dans la plupart des pays à revenu intermédiaire et 75 % ou plus dans les pays à revenu intermédiaire pays à faible revenu. Les données épidémiologiques sur l'épilepsie dans les pays à faible revenu et les niveaux intermédiaires sont encore aujourd'hui insuffisantes, les systèmes d'information sanitaire doivent être renforcés (**Matsar, 2018**).

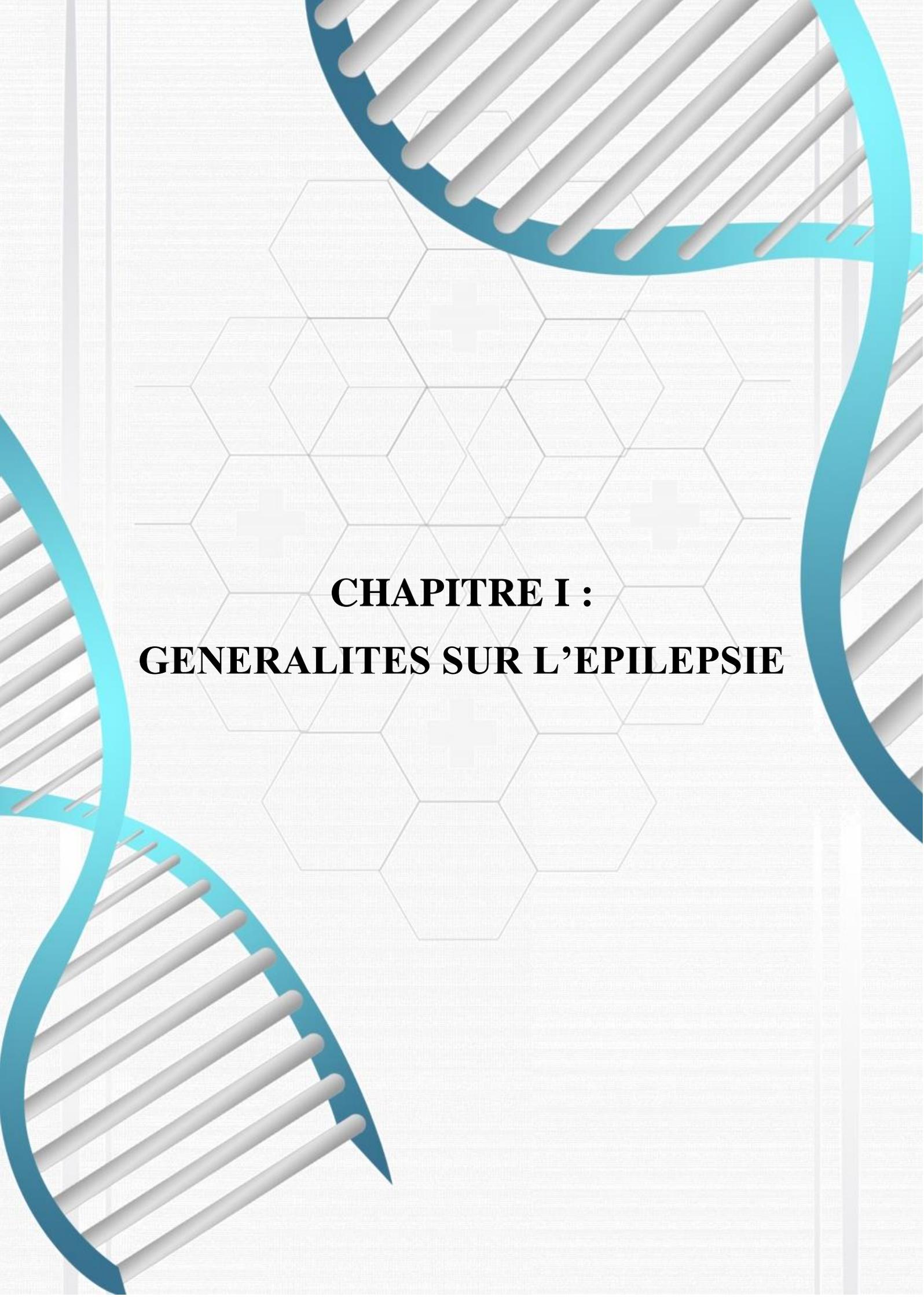
Selon le plan d'action mondial intersectoriel pour l'épilepsie et d'autres troubles d'affections neurologiques des données fiables, standardisées et accessibles essentiel pour comprendre l'étendue du fardeau des maladies neurologiques, y compris l'épilepsie. Les données sont essentielles pour éclairer les politiques de santé, les orientations, les planifications et la mise en œuvre des stratégies d'intervention spécifiques. Une des mesures en ce qui concerne les systèmes de données et d'information, il s'agit de fournir des informations sur l'amélioration de la technologie, de l'instrumentation et des méthodes de mesure pour améliorer la capacité de collecter, d'analyser et d'évaluer les services neurologiques (**Depont, 2018**).

Plusieurs études ont émergé ces dernières années visant à identifier l'épilepsie à partir de l'aspect génétique, en essayant d'identifier les gènes qui apparaissent et en abordant ensuite les modes de transmission génétique de cette maladie. Dans cette étude, nous avons essayé de relier l'épilepsie à l'aspect génétique et héréditaire, à partir de trois chapitres : encéphalopathie, épidémiologie d'épilepsie dans le monde et la génétique de l'épilepsie.



INTRODUCTION :

Étant donné que l'Algérie est un pays à revenu intermédiaire, ou nous pouvons dire qu'elle est faible, dans nos recherches, nous avons étudié l'épilepsie dans l'Est algérien, en faisant des statistiques et des analyses à l'aide d'outils et de questionnaires pour déterminer l'ampleur de la propagation de l'épidémie en Algérie. Et considérez si la raison de sa transmission est génétique ou subjective.



CHAPITRE I :
GENERALITES SUR L'ÉPILEPSIE



I. 1 Historique

Le terme «épilepsie» apparaît en 1503 dans la langue française. Il est formé à partir du nom latin epilepsia, qui dérive du grec epilamnanein signifiant «saisir», « possessio» et «attaquer par surprise» (**Benoit et al, 2012**).

Les concepts fondamentaux concernant l'épilepsie remontent cependant à fort longtemps. Grâce à la médecine indienne, pendant la période entre 4500 et 1500 av. J-C (**Benoit et al, 2012 ; KORBAS et al, 2017**).

La maladie des crises épileptique souvent été associée à la religion. L'ont décrit comme une possession démoniaque ou un phénomène surnaturel durant le moyen âge. Pendant cette période les épileptiques ont suscité la crainte et ont rejeté par la société, et la prison ou la peine de mort (**Benoit et al, 2012 ; KORBAS et al, 2017**).

En 1770, Samuel Auguste David Tissot publie son traité de l'épilepsie, qui fut une des premières approches scientifiques de la pathologie. Pour produire l'épilepsie, il faut nécessairement deux choses. Une disposition du cerveau à entrer en contraction plus aisément qu'en santé, et une cause d'irritation qui met en action cette disposition. Cette citation issue de son traité ouvrira la porte à de nombreuses avancées dans le domaine (**Benoit et al, 2012**).

En 1857, l'établissement de l'efficacité des bromures comme premier médicament contre l'épilepsie. Durant cette même année a été créé un hôpital pour les paralysés épileptiques à Londres, et en commence à former des colonies pour épileptiques à Zürich en suisse et Bielefeld Bethel en Allemagne et Diana Lund au Danemark...etc (**Benoit et al, 2012 ; KORBAS et al, 2017**).

En 1860 apparue la notion d'équivalents épileptiques, qui rassemble tous les troubles mentaux aigus à début et fin brusque en absence de convulsions de la sorte, on a étendu de façon disproportionnée la définition de l'épilepsie s'en est suivi une longue période de confusion entre épilepsie et maladie mental et ont essayé d'établir un lien entre l'épilepsie et la criminalité (**Benoit et al, 2012**).

En 1873, John Hughlings Jackson fait l'hypothèse que les crises d'épilepsie étaient provoquées par des décharges électriques brutales qui sont d'origine de la maladie (**Benoit et al, 2012**).



En 1886, Victor Horsley pratique la première intervention chirurgicale chez un patient présentant des crises partielles (**Benoit et al, 2012**).

En 1912, Alfred Hauptmann découvre le phénobarbital (PHB) comme un médicament contre l'épilepsie (**KORBAS et al, 2017**).

En 1920 Hans Berger a découvert l'électroencéphalogramme (EEG) ce qui s'explique le fait que l'on connaît mieux l'activité cérébrale et les neurotransmetteurs de l'excitation, et de l'inhibition (**Benoit et al, 2012 ; Matsar., 2016 ; KORBAS et al, 2017**).

En 1938 Merritt et Putnam ont utilisé la phénytoïne comme médicament antiépileptique et en même année Wilder Penfield et d'Herbert Jasper fondent la chirurgie de l'épilepsie (**Matsar, 2016 ; KORBAS et al, 2017**).

En 1970-1981 Gastaut fait les premières classifications et les deuxièmes classifications internationales des crises épileptiques (**MATSAR, 2016**).

En 2010 l'adaptation de la dernière classification syndromique des épilepsies qui facilite l'identification des différentes formes cliniques rationalise les examens complémentaires et guide le choix des médicaments et autorise les établissements d'un pronostic (**Matsar, 2016**).

I. 1 Définition de l'épilepsie

C'est grâce aux études cliniques et fonctionnelles du XIX^{ème} et XX^{ème} siècle que l'épilepsie a été identifiée comme une maladie d'origine neurologique avec altérations électriques. En 1973, le fondateur de l'épileptologie française, Henri Gastaut met à disposition le Dictionnaire de l'Epilepsie (**Marion, 2021**).

I. 2.1 La crise d'épilepsie

Selon la dernière définition de la Ligue Internationale Contre l'Epilepsie (LICE), la crise d'épilepsie correspond à « la présence transitoire de signes et/ou symptômes dus à une activité neuronale excessive ou synchrone anormale dans le cerveau » (**Marion, 2021**).



I .2.2 La maladie épileptique

D'un point de vue conceptuel, la maladie épileptique est définie comme « un trouble cérébral caractérisé par une prédisposition durable à générer des crises, et par les conséquences neurobiologiques, cognitives, psychologiques et sociales de cette affection ».

C'est en 1993, lors de la mise en place de recommandations pour la conduite d'études épidémiologiques sur l'épilepsie avec des méthodologies standardisées, que la LICE a proposé une définition « opérationnelle » pouvant être facilement mise en pratique par les chercheurs et les cliniciens. L'épilepsie est alors définie comme « deux crises non provoquées dans un intervalle de temps supérieur à 24h ».

Cependant, certaines crises isolées avec un haut risque de récurrence peuvent être définies comme des épilepsies. Ainsi, l'épilepsie est maintenant définie comme une maladie cérébrale répondant à l'une des trois conditions suivantes :

- la survenue d'au moins deux crises non provoquées (ou réflexes) espacées de plus de 24 heures.
- la survenue d'une crise non provoquée (ou réflexe) et probabilité de survenue de crises ultérieures au cours des 10 années suivantes similaire au risque général de récurrence (au moins 60 %) observé après deux crises non provoquées.
- le diagnostic d'un syndrome épileptique (**Marion, 2021**).

I .2.3 Le syndrome épileptique

Un syndrome est défini comme un ensemble de signes cliniques et paracliniques qu'un patient est susceptible de présenter lors d'une maladie. Les syndromes épileptiques sont nombreux, hétérogènes et peuvent être identifiés selon : l'âge de la première crise, le type de crise prédominant, l'électroencéphalogramme (EEG) critique et inter-critique, les résultats des examens neurologiques et neuropsychologiques inter-critiques et le pronostic. La classification syndromique permet d'orienter le diagnostic étiologique et le traitement médicamenteux, mais aussi de s'informer sur l'apparition de comorbidités psychologiques et/ou psychiatriques, ainsi que l'évolution du pronostic (**Chantal, 2018**).

I. 3 Etiologies de l'épilepsie



- **Les épilepsies symptomatiques** : elles sont la conséquence d'une atteinte au cerveau (p.ex traumatisme crânien, méningite, encéphalite...).

- **Les épilepsies cryptogéniques** : elles correspondent aux crises où aucun examen ne permet d'attribuer une cause précise à l'épilepsie.

- **Les épilepsies idiopathiques** : elles correspondent aux crises où il n'y a pas de lésions cérébrales décelables (**Vincent, 2004**).

I. 4 Classification des crises épileptiques

Tableau 1: Classification internationale des crises épileptiques.
(**Daoud, 2013**).

1-crisés généralisés
-Absences
a. Absences
b. Absences atypiques
-Crisés myocloniques
-Crisés cloniques
-Crisés toniques
-Crisés tonico-cloniques
-Crisés atonique
2-crisés partielles (focales)



-Crises partielles simples

avec signes moteurs

avec signes somato-sensitifs ou sensoriels

avec signes végétatifs

avec signes psychiques

-crises partielles complexes.

début partiel simple suivi de troubles de la conscience et/ou d'automatismes avec troubles de la conscience dès le début de la crise accompagnés ou non d'automatismes.

3-Crises partielles secondairement généralisées

-Crises partielles simples secondairement généralisées

- Crises partielles complexes secondairement généralisées

-Crises partielles simples évoluant vers une crise partielle complexe puis vers une généralisation secondaire

I.4.1 Les crises généralisées

I.4 1.1 Sémiologie électro clinique

Pour comprendre la décharge d'emblée propagée aux deux hémisphères intéresse simultanément l'ensemble du cortex. Les CG ne comportent aucun signe critique, post ou inter critique pouvant les rattacher à une zone localisée dans l'un des deux hémisphères. Deux manifestations cliniques sont habituelles, associées ou non :

- les signes moteurs, d'emblée bilatéraux et symétriques. Ils sont :
- toniques : contractions musculaires segmentaires soutenues,
- cloniques : secousses musculaires segmentaires répétitives et rythmiques,



- tonico-cloniques : succession dans le temps d'une phase tonique et clonique,
- atoniques : interruption brève et soudaine du tonus de tout ou partie du corps,
- myocloniques : contractions des muscles agonistes et antagonistes isolément ou en salves ; les pertes de connaissance, de durée brève, quelques secondes au cours d'une absence, ou plus longue, plusieurs minutes au cours d'une CGTC (**Yaari, 1988**).

I. 4.1.2 Crise généralisée tonico-clonique

Les termes de « grand mal » ou « haut mal » sont à bannir. C'est la plus connue du public, la plus spectaculaire (image de l'épilepsie). Elle se déroule en trois phases :

– la phase tonique (10 à 20 secondes) : elle peut débuter par un cri profond, avec chute (traumatisme), abolition de la conscience (yeux réversés), contraction tonique soutenue de l'ensemble de la musculature squelettique, d'abord en flexion puis en extension ; apnée avec cyanose, troubles végétatifs importants (tachycardie, augmentation de la tension artérielle, mydriase, rougeur du visage, hypersécrétion bronchique et salivaire). Une morsure latérale de langue est possible. Progressivement, la téτανisation des muscles se fragmente, conduisant à la phase clonique (**Lange, Lieb, Engel, Crandall, 1983**).

– la phase clonique (20 à 30 secondes) : le relâchement intermittent de la contraction tonique entraîne des secousses bilatérales, synchrones, intenses, s'espacant pour s'interrompre brutalement.

– la phase résolutive (ou postcritique) : elle dure quelques minutes à quelques dizaines de minutes (arrivée fréquente des secours à ce stade). Elle s'exprime par un coma profond, hypotonique, avec relâchement musculaire complet. Une énurésie, parfois une encoprésie peuvent survenir. La respiration reprend, ample, bruyante (stertor), gênée par l'hypersécrétion bronchique et salivaire (« bave aux lèvres »). Lorsque le sujet ne s'endort pas spontanément, il existe une confusion mentale parfois accompagnée d'agitation (**Dudek, Snow, Taylor, 1986**).

Au réveil, le sujet ne garde aucun souvenir de sa crise ; il se plaint souvent de céphalées, de courbatures, éventuellement de douleurs en relation avec un traumatisme occasionné par la chute initiale, voire avec une luxation d'épaule survenue au cours de la phase tonique. Sur le plan EEG, à une activité rapide, de bas voltage et d'amplitude croissante lors de la phase



tonique, font suite des polypointes ou des polypointes-ondes progressivement ralenties pendant la phase clonique, en grande partie masquées par des artéfacts musculaires. En phase postcritique, des ondes lentes s'installent progressivement, et persistent plusieurs heures ou plusieurs jours (**Chagnac-Amitai, Connors, 1989**)

I. 4.1.3 Myoclonies massives et bilatérales

Ce sont les seules crises généralisées sans trouble de la conscience. Elles se manifestent par des secousses musculaires en éclair, isolées ou répétées en salves, en extension-flexion, avec lâchage ou projection de l'objet tenu, voire chute brutale. Elles sont spontanées ou provoquées par des stimulations, en particulier une SLI (stimulation lumineuse intermittente). Fréquentes immédiatement après le réveil, elles sont totalement différentes des myoclonies de l'endormissement de nature non épileptique. L'EEG se caractérise par des polypointes-ondes bilatérales, symétriques et synchrones, typiques et fréquentes, permettant un diagnostic facile (**Telfeian, Connors, 1998**).

I. 4.1.4 Absences

Elles sont définies par une rupture du contact de quelques secondes (une dizaine en moyenne), de début et de fin brusques, contemporaine d'une activité EEG caractéristique. Les absences sont dites typiques ou atypiques (**Loiseau, 1992**).

a) Absences typiques ou absences simples

Le sujet, souvent un enfant, s'immobilise, interrompt l'activité en cours, le regard vide, puis reprend immédiatement ses activités en ne gardant aucun souvenir de l'épisode. Le diagnostic différentiel doit se faire avec la simple rêverie. L'EEG confirme le diagnostic car les absences sont toujours très nombreuses chez l'enfant. Il montre une décharge bilatérale, synchrone et symétrique de pointes-ondes à 3 Hz, de début et fin brusques, interrompant un tracé normal. Les absences typiques se rencontrent dans le syndrome « épilepsie absences » (autrefois appelé « petit mal ») et peuvent être le seul type de crise, sinon elles s'associent exclusivement à des CGTC ou des myoclonies massives. Il existe des formes cliniques avec une composante motrice ou quelques automatismes mais la traduction EEG est identique (**Chugani, 1986**).

I. 4.2 Les crises partielles (CP)



I. 4.2.1 Sémiologie électroclinique

Pour comprendre : la décharge intéresse initialement un secteur cortical limité. Les caractéristiques électrocliniques des crises dépendent de l'activation de réseaux neuronaux. Les CP débutent ou comportent ou sont suivies de signes ou symptômes focaux. Le début est caractérisé par un signal symptôme de grande valeur localisatrice. Il est d'usage de le retenir pour dénommer la crise : il renseigne mieux sur la région corticale initialement concernée. Pendant la crise, l'organisation des symptômes varie selon la mise en jeu d'un réseau neuronal. Les CP peuvent s'étendre à l'ensemble du cortex : cette propagation est appelée généralisation secondaire de type tonico-clonique. Après la crise, les symptômes témoignent de l'implication et de l'épuisement de la zone en cause. Principes et réserves de la classification distinguer CP simples, sans modification de la conscience (en pratique, le malade décrit tous les symptômes du début à la fin) et complexes avec altération de la conscience, d'emblée ou secondairement (en pratique, une partie ou la totalité de la symptomatologie ne peut pas être restituée par le malade après la crise : c'est l'interrogatoire de l'entourage qui le permet) (**Plouin, Jalin, 1986**).

L'altération de la conscience se définit par l'incapacité à répondre normalement à des stimuli exogènes du fait d'une altération de la perceptivité et/ou de la réactivité. Le diagnostic différentiel doit se faire avec une aphasie, une amnésie (**Dravet, Bureau, Guerrini, Giraud, Roger, 1992**).

I. 4.2.2 Les crises partielles simples (CPS)

• CPS avec signes moteurs

Il peut s'agir d'une crise :

- Somatomotrice avec marche bravais-jacksonienne : archétype des CP décrites à la fin du XIXe siècle (zone motrice primaire controlatérale) : clonies unilatérales avec extension selon la somatotopie ; la marche chéiro-orale des clonies est très évocatrice – Motrice avec clonies ou un spasme tonique sans marche jacksonienne (cortex moteur primaire et régions prémotrices) ;

- « Versive », déviation du corps voire une giration (région préfrontale controlatérale).

- Phonatoire, impossibilité de parler, vocalisation, pallilalie (cortex rolandique) (**Dravet, Bureau, Roger, 1992**).



•CPS avec signes sensitifs ou sensoriels

Elles s'expriment par des hallucinations (perceptions sans objet), illusions

(Perceptions déformées), critiquées par le malade, contrairement aux hallucinations psychiatriques :

– Crise somatosensitive : progression semblable aux crises motrices jacksoniennes ; paresthésies (sensations de picotements, fourmillements, engourdissements : cortex pariétal primaire)

– Crise visuelle : il s'agit d'hallucinations élémentaires positives (phosphènes : points brillants, étoiles, cercles colorés, parfois rythmiques) ou négatives (scotome, hémianopsie, amaurose) : cortex occipital péri-calcarin opposé ; illusions visuelles, impression de grossissement (macropsies), de diminution de taille (micropsies avec effets zooms), d'éloignement (téléopsie) ou d'hallucinations complexes (objet, personnages ou véritables scènes) ;

« palinopsie » (hallucination d'une perception visuelle antérieure), « héautoscopie » (le sujet voit son corps en miroir, le plus souvent le visage).

– Crise auditive : hallucinations élémentaires, acouphènes (bourdonnement, sifflement, bruits rythmiques) ou illusions (déformation des voix, éloignement des sons) ou manifestations plus élaborées (musique, voix), rarement latéralisées : aire auditive primaire (T1).

– Crise olfactive : elle est toujours hallucinatoire (parosmies) : odeur désagréable (cacosmie) souvent indéfinissable (odeur de corne brûlée) : cortex orbitofrontal.

– Crise gustative, difficile à différencier des précédentes ; hallucination gustative (goût amer ou acide) : région operculaire, souvent associée à une hypersalivation ;

– Crise vertigineuse, très rare, avec sensations de rotation de l'espace autour du corps ou du corps lui-même, impression de flottement ou lévitation (cortex pariétal) (**Dalla Bernardina, Sgro, Fontana, Colamaria, 1992**).

•CPS avec signes végétatifs



Elles associent aux troubles du rythme cardiaque, horripilation, manifestations digestives mieux identifiées : hypersalivation d'origine operculaire, pesanteur épigastrique remontant jusqu'à la gorge, premier signe fréquent des crises temporales internes.

• **CPS avec signes psychiques**

Elles associent à l'état de rêve, impressions d'étrangeté, d'irréalité ou de vécu du présent, déjà-vu, déjà-vécu, ou l'inverse : origine temporelle interne (**Lerman, 1992**).

IV.2.3. Crises partielles complexes (CPC)

Rupture du contact et amnésie sont immédiates ou suivent un début partiel simple dont l'analyse est primordiale. La suite comporte souvent une réaction d'arrêt moteur : le sujet reste immobile, les yeux hagards, indifférent aux sollicitations extérieures. Ailleurs, le comportement moteur est différent avec automatismes oroalimentaires (mâchonnement, déglutition, dégustation, pour léchage) ou déclenchement d'une activité motrice nouvelle, dirigée vers le patient (grattage, froissement de vêtements) ou vers l'entourage (agrippement, manipulation). Les automatismes gestuels complexes réalisent des séquences plus élaborées : déboutonner, fouiller dans les poches, ranger des objets ; automatismes verbaux (onomatopées, chantonnements), ambulatoires (marcher, sortir sans raison comme un automate) ou sexuels (masturbation) ou des séquences comportementales spectaculaires, volontiers nocturnes (agitation incoordonnée, gesticulation, etc.). L'origine topographique des CPC est variée, non exclusivement temporelle (**Dalla Bernardina B et al, 1992**).

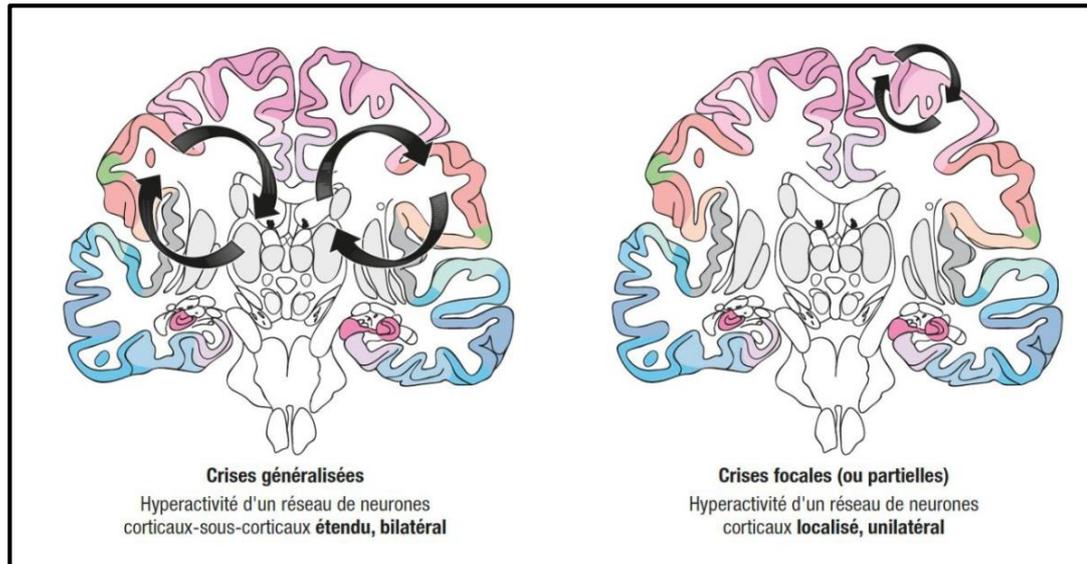


Figure 1: Crises généralisées et focales

(«Collège des Enseignants de Neurologie 2019, illustrations de Carole Fumat», 2019)

• Aspects EEG des crises partielles

Les aspects intercritiques sont variables : aspect normal (un EEG normal n'élimine pas le diagnostic de CE) ; présence de paroxysmes localisés (bien en accord avec le diagnostic de CP), mais aussi généralisés (un aspect EEG intercritique généralisé n'est pas incompatible avec le diagnostic de CP, alors que l'inverse l'est) ; signes de focalisation lente thêta ou delta (en faveur d'un processus lésionnel, visible ou non sur l'imagerie radiologique).

L'expression critique des CP se caractérise : le plus souvent, par une activité rapide de très faible voltage donnant l'apparence d'un aplatissement transitoire plus ou moins focalisé selon l'origine de la décharge, suivi d'une décharge d'amplitude progressivement croissante de pointes-ondes et ondes lentes de terminaison brutale. Topographie et morphologie dépendent du siège de la décharge, certaines CP pouvant avoir une traduction très discrète sur l'EEG (Gastaut, 1992).

I. 5 physiopathologies

Les connaissances sur les mécanismes responsables de l'apparition et de la propagation des crises sont encore incomplètes.

Quels que soient le type et la cause de l'épilepsie, l'épileptogenèse correspond un déséquilibre à plusieurs Niveaux :



- Au niveau membranaire par dysfonctionnement des canaux ioniques voltages-dépendants.
- Au niveau synaptique par le déséquilibre entre le système inhibiteur GABA et le système excitateur glutamate.
- Au niveau de l'environnement neuronal notamment les contacts interneuronaux entre les cellules gliales et les neurones et la perturbation de la barrière hématoencéphalique (**Euloge, 2015**).

L'information nerveuse se transmet de neurone en neurone grâce à présence au niveau des axones de synapses, il existe deux de type de synapse : les synapses chimique et les synapses électriques c'est au niveau des synapses chimique que s'explique en partie d'épileptogènes comme la figure N 1, le complexe synaptique compose trois parties :

L'élément pré-synaptique, l'élément post synaptique séparés par l'espace inter synaptique

- **L'élément pré-synaptique** contient les vésicules synaptiques contenant le neurotransmetteur.
- **L'élément inter synaptique** ou fente synaptique est la zone qui sépare les membranes des deux neurones à ce niveau libérés les neurotransmetteurs.
- **L'élément post synaptique** permet la propagation du message nerveux (**Matsar, 2016**).

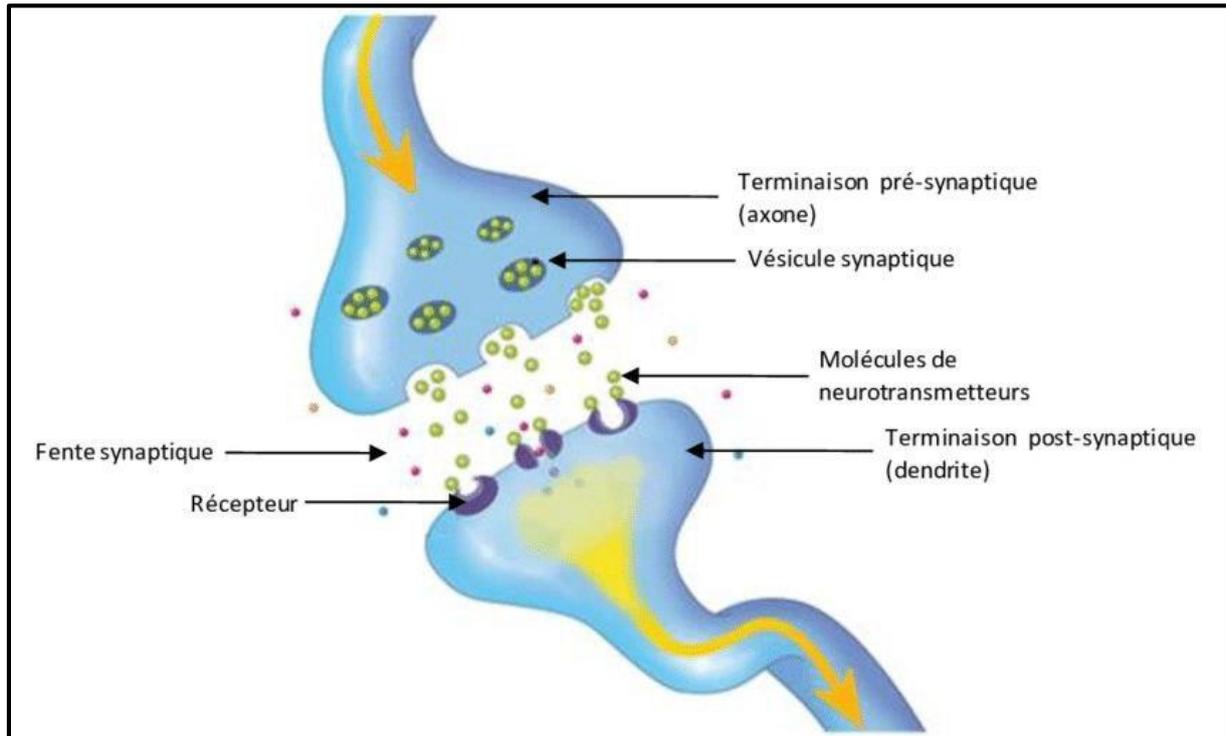


Figure 2: Le complexe nerveux (Meunier, 2011).

- La mutation des gènes codant pour les sous unités des canaux ioniques il a été trouvée dans plusieurs syndromes de crises néonatales bénignes. Une mutation dans le gène qui code les sous unités des canaux potassique voltage-dépendant située sur les chromosomes 20q et 8q24 (Lafora, 2016).
- Aussi d'autres mutations dans les canaux ligand-dépendant impliqué dans l'épilepsie frontale familiale nocturne qui est code pour les sous unités du récepteurs nicotonique situé sur les chromosomes 15 et 20 (Addis et al, 2016).

Il existe des neurotransmetteurs excitateurs comme glutamate et l'aspartate et des neurotransmetteurs inhibiteurs comme GABA, et glycine

La perte d'équilibre entre les deux systèmes excitateurs glutamate et l'inhibiteur GABA conduit à l'épileptogène, le glutamate agit sur trois types de récepteurs : kainate, AMPA et NMDA et métabotrope, et GABA agit sur deux types de récepteurs GABA_A et GABA_B dans le cas normal, l'activation du récepteurs GABA_A active un canal ionique perméable aux ions chlore ce qui conduit donc à une hyperpolarisation de la membrane neuronale et une réponse inhibitrice. L'activation du récepteur GABA_B quant à elle active un récepteur métabotrope



perméable aux ions potassium physiologiquement, le système excitateur (glutamate, aspartate) et le système inhibiteur (GABA, glycine) sont en équilibre (**Dunn et al, 2018**).

La perte d'équilibre entre les systèmes excitateurs glutamate et l'aspartate produit la décharge épileptique qui caractérise par une hyperexcitabilité et hypersynchronisation.

- **L'hyperexcitabilité** se définit comme la tendance d'un neurone à générer des décharges répétées en réponse à une stimulation ne provoquant habituellement qu'un seul potentiel d'action.

- **L'hypersynchronisation** se définit comme la propriété d'un groupe de neurones à générer de façon synchrone du train potentiel (**Daou, 2013**).

Dans le cas normal les neurones émettent un seul des potentiels d'action mais dans le cas d'épilepsie, les neurones émettent des potentiels d'action de façon répétée et synchrone en réponse à un stimulus.

Les différents mécanismes impliqués dans l'épileptogène sont naturellement et intrinsèque présent dans le système nerveux central présent de tous humains et peut survenir à tout moment de la vie d'une personne avec des raisons différents (**Seo, Leitch, 2014**).

I. 6 La prise en charge de l'épilepsie

Le traitement de l'épilepsie, vise à contrôler les crises et à améliorer la qualité de vie des patients. Les médicaments anticonvulsivants sont généralement le premier choix de traitement et peuvent être très efficace mais dans certains cas, la chirurgie peut être recommandé pour enlever la partie du cerveau qui cause les crises. D'autres options de traitement consiste à inclure la stimulation du nerf vague, la thérapie comportementale et les changements de mode de vie, tels que l'arrêt du tabac, éviter les traumatismes crâniens, traiter rapidement les infections cérébrales, surveiller les antécédents familiaux d'épilepsie et la rééducation de la consommation d'alcool.

Comme la cause exacte d'épilepsie est souvent inconnue, il n'y a pas de moyen sûr de prévenir la maladie, mais il est possible de mener une vie normale, en prenant les mesures appropriées pour gérer la maladie. Cela peut inclure une prise régulière des médicaments, éviter les déclencheurs connus de crises, telles que le manque de sommeil et le stress et



informer les amis et la famille de la maladie pour qu'ils puissent aider en cas de besoin (Calvet, 2016).

I. 6.1 La démarche de diagnostic

Le diagnostic de l'épilepsie est un processus complexe qui nécessite une évaluation approfondie de la santé du patient. Il implique souvent plusieurs spécialistes médicaux, notamment des neurologues, des épiléptologues, des neuropsychologues et des radiologues (Rodrigues, 2019).

I. 6.1.1 Identification des symptômes

L'épilepsie s'exprime de manière très variée :

• Les symptômes de la crise d'épilepsie partielle

Selon la localisation du foyer épiléptogène (zone cérébrale où se produit la crise épiléptique), les symptômes de la crise d'épilepsie diffèrent. Il peut s'agir de :

- Secousses musculaires incontrôlées et localisées à un bras ou la moitié du corps par exemple (dites "mouvements tonico-cloniques" ou convulsions) ;
- Fourmillements, picotements ou sensations anormales au niveau d'une main par exemple ;
- Déviations de la tête et des yeux ou gesticulations anormales et répétées ;
- Hallucinations visuelles (images lumineuses par ex.), auditives (sifflement, bruit de moteur par ex.), gustatives (mauvais goût) ou olfactives (mauvaise odeur) ;
- Troubles du langage ;
- Manifestations de déjà-vu ou déjà-vécu ;
- Signes émotionnels (peur, rire, extase...) ;
- Douleurs ou signes végétatifs (salivation, apnée respiratoire, accélération du rythme cardiaque....).



Lorsque ces crises d'épilepsie partielle restent sans modification de la conscience, elles sont dites "simples". La personne décrit ses symptômes du début à la fin.

À l'inverse, elles sont qualifiées de "complexes" :

- si la conscience est altérée, dans ce cas, le patient rompt le contact avec son environnement et ne conserve aucun souvenir de l'épisode (amnésie). Il ne peut pas restituer les symptômes qu'il a présenté ;

- si le comportement est modifié, la personne présente des gestes automatiques ou des comportements moteurs étranges (mâchonnement, pour léchage, grattage, agrippement, déambulation, déboutonnage, etc.) (Calvet ; Clothilde ,2016).

I. 6.1.2 Examen clinique

a) EEG standard avec épreuves d'activation (hyperpnée et stimulation lumineuse intermittente) : Utile au décours immédiat d'une crise, l'EEG :

- apporte des arguments positifs pour le diagnostic d'épilepsie : anomalies paroxystiques critiques, ou inter-critiques (non corrélées à la fréquence des crises), anomalies lentes post-critiques,

- aide à la classification du type d'épilepsie,

- est utile pour la surveillance.

15% des épileptiques ne présentent jamais d'anomalies spécifiques sur l'EEG intercritique. Un EEG intercritique normal n'élimine pas le diagnostic ++.

b) EEG de sommeil et EEG de 24 ou 48 h : Complément précieux car le sommeil est un activateur des anomalies paroxystiques intercritiques.

c) EEG vidéo (dans certains centres) : Utile pour confirmer le diagnostic d'épilepsie ou pour étudier certains types d'épilepsie avant d'envisager une chirurgie

d) Explorations morphologiques : Un scanner et/ou l'IRM sont pratiqués systématiquement à la recherche d'une lésion épileptogène.

En pratique, devant une première crise, on préfère réaliser une IRM cérébrale (sensibilité supérieure).



En fin, le diagnostic de l'épilepsie est un processus complexe qui nécessite une évaluation approfondie de la santé du patient. Les symptômes de l'épilepsie peuvent varier considérablement d'un patient à l'autre, ce qui rend le diagnostic encore plus difficile.

Cependant, grâce aux avancées de la médecine, il existe maintenant plusieurs traitements efficaces pour l'épilepsie. La gestion de l'épilepsie est également importante pour aider les patients à vivre pleinement leur vie malgré leur condition. Avec le bon diagnostic, traitement et gestion, les patients atteints d'épilepsie peuvent mener une vie normale et productive (**Juenet, Mollard, Juenet, et al**).

I. 6.2 La démarche étiologique

La démarcation étiologique de l'épilepsie est importante pour comprendre les causes sous-jacentes de la maladie et améliorer les traitements.

I. 6.2.1 Étiologies acquises

I. 6.2.1.1 Tumeurs

Elles sont rares chez l'enfant et l'adolescent, elles rendent compte de 10 à 15% des épilepsies de l'adulte ; dès CE émaillent l'évolution des tumeurs cérébrales supratentorielles dans 20 à 70 % des cas : surtout celles d'évolution lente et qui impliquent précocement le cortex (astrocytome de bas grade, oligodendro-gliome, méningiome) (**Jourdain, 2018**).

I. 6.2.1.2 Causes vasculaires

Elles regroupent les accidents ischémiques et hémorragiques et les malformations vasculaires. Les crises peuvent apparaître avant, pendant et après un AVC.

- avant : soit des crises en rapport avec un petit infarctus cérébral cortical ou témoin d'un AIT (crises précursives, de quelques semaines à 1 ou 2 ans plus tôt, généralement motrices focales), soit des crises témoins d'une malformation vasculaire : les angiomes artérioveineux, les cavernomes (les anévrismes ne s'expriment par des CE qu'au moment de leur rupture) ; l'épilepsie peut être le seul témoin pendant de nombreuses années d'une malformation vasculaire.



- pendant : les CE sont plus fréquentes lors des hématomes intracrâniens (5 à 25% des cas) et des thrombophlébites cérébrales que lors des infarctus (5 % des cas) ; les EDM focaux sont fréquents.
- à distance : les CE s'installent après un délai variable, de 2 ans en moyenne, plus souvent les AVC ischémiques (10 % des cas) que les AVC hémorragiques (5 % des cas) : les CE sont partielles dans le ter-toire déficitaire ou secondairement généralisées; les cicatrices corticales séquellaires des AVC constituent une des étiologies les plus fréquentes des épilepsies du sujet âgé ; cependant, le terme d'épilepsie vasculaire doit être réservé lorsque les corrélations sont strictes (**Jourdain , 2018**).

I. 6.2.1.3 Causes traumatiques

Elles font distinguer les crises précoces, de la première semaine suivant le traumatisme et les crises tardives de mécanismes différents; les premières sont situationnelles, à une agression cérébrale aiguë et constituent un facteur de risque d'une épilepsie ultérieure, les secondes correspondent à l'épilepsie post-traumatique (EPT) : répétition spontanée de crises en rapport avec une lésion-post-traumatisme, en pratique civile, l'EPT rare, puisque deux tiers des blessés avec plaie craniocéphalique ne deviendront pas épileptiques. Dans environ 70% des cas l'épilepsie s'installe moins de deux ans après le traumatisme, le risque diminuant ensuite progressivement. L'incubation est plus longue chez l'enfant. Toutes les formes cliniques de crises partielles et secondairement généralisées peuvent s'observer. Le pronostic n'est pas proportionnel à la gravité des lésions parenchymateuses initiales (**Jourdain, 2018**).

I. 6.2.1.4 Causes infectieuses

Elles sont responsables de CE à tous les âges de la vie. Les infections parenchymateuses (encéphalites, méningoencéphalites, abcès cérébraux) sont particulièrement épileptogènes. L'encéphalite herpétique peut se manifester par des CE partielles dans un contexte fébrile. La neurocysticercose est la cause principale d'épilepsie dans les zones tropicales (**Jourdain, 2018**).

I. 6.2.1.5 Causes toxiques, médicamenteuses, métaboliques

Elles sont responsables de CGTC, mais pas de crises partielles : dominées par l'alcool, facteur classique de provocation des crises chez un épileptique connu.



a. Alcool éthylique

L'alcoolisme peut entraîner des CE dans trois situations. La prise excessive et inhabituelle d'une grande quantité réalise « l'ivresse convulsivante » ; le sevrage, absolu ou relatif, volontaire ou non, chez un éthylique chronique, peut entraîner quelques heures à quelques jours après des crises convulsives généralisées. Ces deux situations ne nécessitent pas la mise en route d'un traitement antiépileptique chronique. La troisième situation correspond à l'épilepsie alcoolique qui se caractérise par la répétition spontanée de CE chez un alcoolique chronique en l'absence d'autres explications : les crises sont peu fréquentes, généralisées, rarement partielles ; des facteurs étiologiques ajoutés sont fréquents (taumarque, vasculaires). L'épilepsie alcoolique peut nécessiter un traitement spécifique, bien que l'arrêt de l'intoxication puisse suffire à la contrôler.

b. Autres toxiques

Il faut citer la cocaïne, les amphétamines, l'intoxication par le plomb, le manganèse, les organophosphorés.

c. Causes médicamenteuses

Les psychotropes peuvent déclencher des CE par imprégnation chronique (imipraminiques, fluoxétine), par surdosage (lithium, antidépresseur) ou par sevrage (benzodiazépines, barbiturique), des EDM sont possibles. Certains médicaments non psychotropes sont dits convulsivants et donc à utiliser avec prudence en renforçant le traitement antiépileptique, ou à éviter chez l'épileptique : théophiline, ciclosporine, isoniazide, méfloquine.

d. Causes métaboliques

Les hyposylcémies s'expriment facilement par des CGTC, comme l'hypocalcémie. L'hyponatrémie ; les hyperglycémies avec hyperosmolarité donnent volontiers une symptomatologie déroutante avec des CP sérielles.

Les myoclonies sont classiques au cours de l'insuffisance rénale. Chez le nouveau-né, les causes métaboliques et les déficits en vitamines B sont de recherche systématique ; la



persistance de convulsions conduit à injecter, par voie intraveineuse, sous contrôle EEG, 50 à 200 mg de vitamine B6 (**Jourdain, 2018**).

I. 6.2.1.6 Anomalies du développement cortical

Mieux connues depuis l'IRM, mises en évidence autrefois que sur les pièces opératoires, elles représentent une cause très fréquente d'épilepsie pharmaco-résistante. L'épilepsie, inconstante, de gravité très variable, peut débuter à n'importe quel âge. Selon le type de la malformation, sont retrouvés ou non un retard mental, des signes neurologiques diffus ou focaux, des antécédents familiaux Leur point commun est de correspondre à une erreur de la migration neuronale responsable de neurones anormaux, dysplasiques avec ou non réaction gliale (hétérotopies, lissencéphalies, pachygyrie...) (**Jourdain, 2018**).

I. 6.3 La démarche thérapeutique

Le choix d'un traitement repose sur le diagnostic précis du type des crises et si possible sur celui du syndrome épileptique réalisé.

• Conduite à tenir devant une crise tonico-clonique

Ce qui est inutile :

- essayer d'arrêter le déroulement de la crise par des manœuvres de contention,

- Mettre en place un objet entre les arcades dentaires (efficacité relative et risque de déclencher des vomissements).

- Ce qui est utile :

- mise en position latérale de sécurité,

- libérer les voies aériennes,

- évaluation hémodynamique (pouls, TA), respiratoire et neurologique (signes focaux),

- éventuellement canule de Guedel.



- L'infection d'une benzodiazépine (utilisation de RIVOTRIL 1 mg IVL sur 2 min) ne se justifie que si la crise récidive rapidement ou se prolonge. L'administration intrarectale de 10 mg de VALIUM est aussi efficace (**Segresta, 2016**).

• **Comment substituer un anti épileptique à un autre ?**

Le nouvel anti-épileptique est d'abord introduit progressivement, puis celui à supprimer est diminué progressivement. Parfois nécessité d'une hospitalisation.

• **Comment diminuer et arrêter le traitement ?**

En cas de maladie épileptique avec crises récurrentes, le traitement doit être poursuivi au long cours. Parfois, il pourra être allégé. Lorsque l'épilepsie est équilibrée depuis longtemps, il est souvent indiqué de réduire le nombre de médicaments dans une polythérapie, en retirant d'abord celui dont l'effet bénéfique a été le moins net. Toute modification doit être très progressive et s'étaler sur plusieurs semaines.

Dans les épilepsies idiopathiques après un délai de 2 à 4 ans sans crises, une réduction puis un arrêt complet du traitement peuvent être envisagés. Des règles générales sont à respecter :

- choix d'une période favorable,
- information éclairée du patient,
- décroissance très progressive sur 6 à 18 mois,
- Surveillance EEG utile lorsqu'il existait initialement des anomalies significatives (**segresta, 2016**).

• **Qu'en est-il du traitement chirurgical ?**

Il est exceptionnellement proposé.

Les interventions curatrices s'adressent électivement aux patients présentant une épilepsie partielle rebelle au traitement médical, évoluant depuis au moins 2 ans, et représentant un handicap social majeur, dont le foyer épileptogène siège dans une zone cérébrale dont l'exérèse n'entraînera pas de séquelles. On distingue deux types d'intervention : les



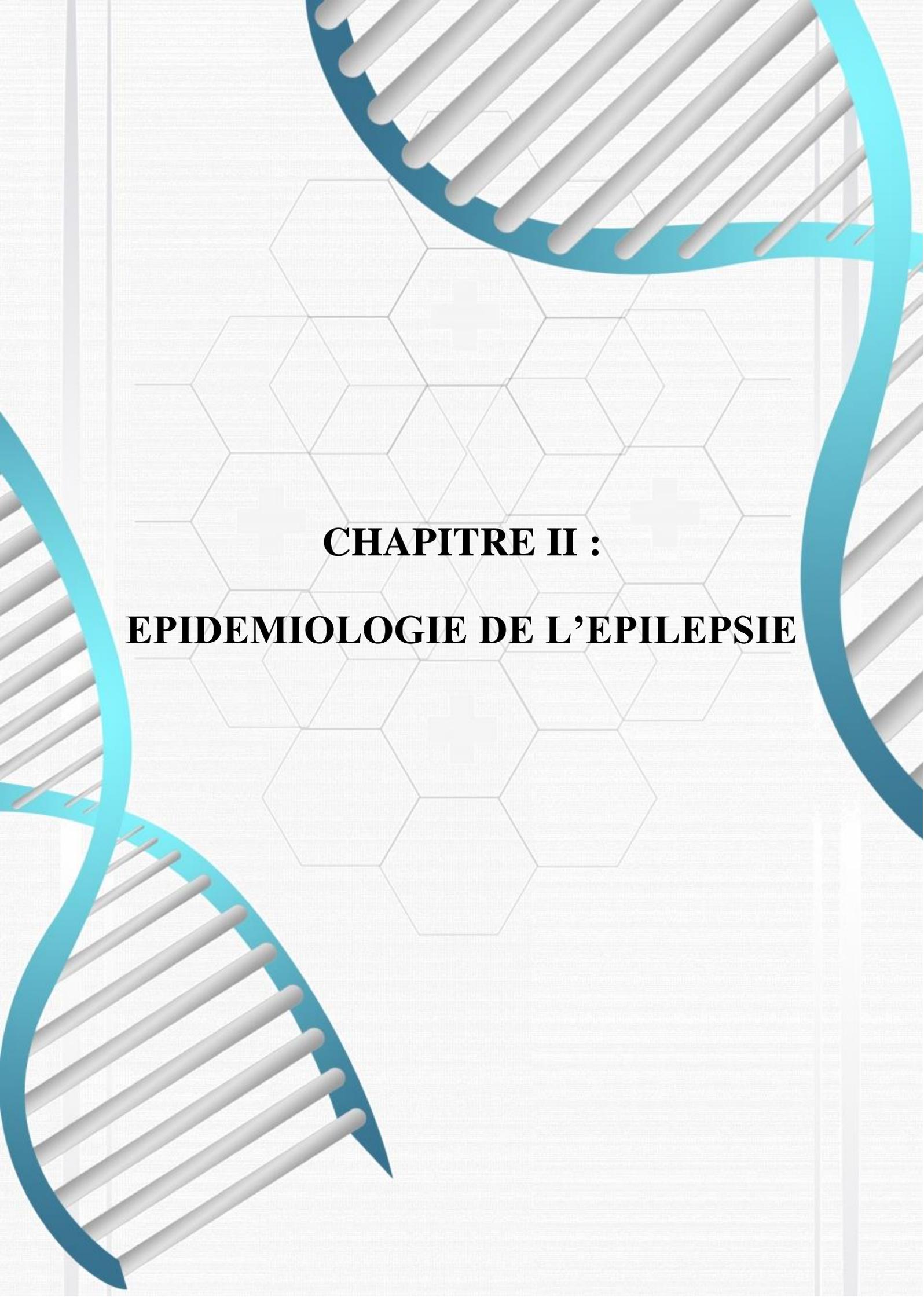
interventions réglées (lobectomie temporale partielle ou totale, amygdalo-hippocampectomie) et les crpsectomies sélectives (intervention de choix actuellement), Les meilleurs résultats ont été obtenus dans les épilepsies temporales. Des interventions palliatives sont exceptionnellement proposées : callosotomie, hémisphérectomie (enfant). (**Segresta, 2016**).

• **Conduite à tenir devant un EDM convulsif**

- Libérer les voies aériennes supérieures, tête en extension, oxygénation, voire intubation.
- Position latérale de sécurité.
- Évaluation de l'état hémodynamique.
- d'une benzodiazépine: VALIUM 10 mg 1 amp IV lente ou intrarectale,
- RIVOTRIL 1 mg IVL (**Segresta, 2016**).

• **À l'hôpital (en réanimation)**

- Voie veineuse de bon calibre, monitoring cardiorespiratoire.
- Bilan biologique et étiologique (fréquence des entorses aux règles d'hygiène de vie ou d'arrêt du traitement chez les épileptiques traités).
- Administration répétée de benzodiazépine.
- Mise en route immédiate d'un traitement antiépileptique d'action prolongée : DIHYDAN ou GARDENAL ou DEPAKINE.
- Si traitement insuffisant, association de plusieurs antiépileptiques, voire adjonction de PENTHOTAL.
- Traitement étiologique essentiel (**Segresta, 2016**).

The background features a stylized DNA double helix with blue and grey strands. A hexagonal grid pattern is overlaid on the DNA, with several hexagons containing a white cross symbol, suggesting a medical or scientific theme.

CHAPITRE II :
EPIDEMIOLOGIE DE L'EPILEPSIE



II. 1 Les indicateurs épidémiologique

L'épilepsie touche plus de 50 millions de personnes à travers le monde et 80% se trouvent dans les pays à revenu faible ou intermédiaire comme : L'Afrique subsaharienne et l'Amérique latine ont des prévalences globales élevées avec respectivement 15,4% et 12,4% par comparaison aux prévalences observées en Europe (5,4%) et en Amérique du Nord (5 à 10%). Au Mali, la prévalence de l'épilepsie se situe à 15,6% en zone rurale et à 14,6% en milieu urbain. L'incidence de l'épilepsie est très élevée chez les enfants ainsi que chez les personnes âgées plus de 60 ans (**Daou, 2013**).

En Algérie, son incidence est estimée à 5 pour 1000 et une prévalence 1,9 elle pose encore des problèmes de santé publique en matière de prise en charge diagnostique et étiologique (**Tatai, 2012**).

En Europe, deux séries retrouvent une incidence globale annuelle respectivement de 69 et 69,4/100000 habitants et une forte augmentation de l'incidence chez les sujets de plus de 60 ans, respectivement de 122 et 107/100000 habitants et par an. Elle augmente linéairement avec l'âge et est maximale chez les sujets de plus de 80 ans. Ainsi, elle est de 140/100000 en France 159/100000 en Angleterre et 200/100000 en Suisse (**Daou, 2013**).

II. 2 l'épilepsie et ses comorbidités

Plus de 50 % des personnes atteintes d'épilepsie ont une ou plusieurs comorbidités associées. Les plus connues sont les comorbidités psychiatriques et physiques. La dépression était significativement associée à l'épilepsie avec un rapport de côtes de 2,7 (IC à 95 % : 2,1-3,7), et environ 23,0 % des patients épileptiques souffraient de dépression. L'anxiété était le deuxième trouble psychiatrique le plus courant, affectant 20,2 % (IC à 95 % : 15,3-26,0) des personnes atteintes d'épilepsie. Ces troubles psychiatriques peuvent affecter la qualité de vie et provoquer des convulsions (sommeil insuffisant, mauvaise observance du traitement). En plus de la maladie mentale, les maladies neurodégénératives telles que la maladie d'Alzheimer peuvent être associées à l'épilepsie (rapport de cote = 11,7 ; IC 95 % : 2,1 – 65,2). Une méta-analyse récente a rapporté que parmi les sujets atteints de la maladie d'Alzheimer, des crises se sont produites chez 16 % (IC à 95 % : 14 %-19 %).



Avaient de nombreuses comorbidités médicales telles que l'asthme, les allergies, la fatigue chronique, l'arthrite, les maladies métaboliques et cardiovasculaires (diabète, accident vasculaire cérébral) et même les migraines, contre environ 19,0 % (IC à 95 % : 16,8-21,3) des patients épileptiques étaient touchés par rapport à la population générale (10,1 % ; IC à 95 % : 9,6-10,3). Les comorbidités physiques affectent également la qualité de vie des patients et sont associées à des coûts médicaux et à une fréquence plus élevée (**Dunn, Albury, Maksemous, 2021**).

Tableau 2: Comorbidités associées à l'épilepsie
(Repris de Thurman et al, 2011)

Catégories	Les maladies
Troubles psychiatriques	Troubles de l'humeur, anxiété, schizophrénie, trouble de l'usage de l'alcool (TUA), trouble de l'attention avec hyperactivité (TDAH), troubles psychotiques, etc.
Troubles somatiques	Accidents vasculaire cérébraux, maladies cardiovasculaires, diabète, migraine, asthme, maladie cœliaque, ostéoporose, ostéopénie, etc.
Maladies infectieuses	Neurocysticercose, éventuellement onchocercose et toxocarose
Troubles cognitifs	Troubles cognitifs et d'apprentissage
Handicaps	Pertes d'audition et de vision
Accidents	Accidents et blessures
Troubles nutritionnels	Malnutrition



Chez l'enfant, les comorbidités se répartissent en trois catégories : neurologiques et cognitives (ex. déficience intellectuelle, troubles du sommeil, etc.), psychologiques et comportementales (ex., trouble du spectre autistique (TSA), trouble de l'attention avec hyperactivité (TDAH), etc.), puis Physique (par exemple, maladie rénale et/ou hépatique, réactions allergiques, etc.) (Vanesse, 2007).

Dans la nouvelle classification des crises d'épilepsie et de l'épilepsie proposée par la LICE, l'identification des comorbidités permet un diagnostic plus précoce et une prise en charge plus globale, pluridisciplinaire et spécifique de chaque patient (Rodrigues, 2019).

II. 3 Les représentations socio- culturelles sur l'épilepsie

Au cours des siècles, l'épilepsie a été considérée comme une maladie à origines multiples, soit surnaturelle (« la maladie sacrée »), lunaire (« la maladie de la lune ») ou encore une possession démoniaque en lien avec le nom grec originaire d'épilepsie : epilamnanein, qui signifie « saisir, attaquer ». Malheureusement certaines de ces croyances existent encore aujourd'hui. Les croyances et mythes les plus connus sont la possession par le démon ou la punition par le divin, la contagiosité de la maladie et la folie associée à l'épilepsie. Dans les régions où les croyances culturelles restent fortes, les attitudes envers les personnes avec une épilepsie sont négatives. Ces dernières sont également retrouvées chez les personnes ayant une faible connaissance sur l'épilepsie et sans contact proche avec une personne souffrant d'épilepsie. Cette méconnaissance instaure un stigma social pouvant avoir plus d'impact sur les personnes avec épilepsie que les crises elles-mêmes. Une bonne connaissance de l'origine neurologique de la maladie peut aider le patient et sa famille à s'orienter vers une thérapeutique médicamenteuse en supplément ou en substitution d'une médecine traditionnelle. Ainsi, les connaissances vis-à-vis de la maladie sont des éléments clés sur lequel il faut agir pour réduire le stigma, les attitudes négatives vers les personnes souffrant d'épilepsie et améliorer l'accès aux soins (L'épilepsie au quotidien, 2021).

Des niveaux élevés de stigmatisation sont observés chez les personnes qui ont de la difficulté à accepter leur maladie, qui craignent d'avoir une crise en public ou celles qui ont des crises prolongées et/ou mal contrôlées. La stigmatisation peut également dépendre de facteurs sociodémographiques, psychologiques et même culturels. Cela peut avoir un impact sur la qualité de vie des personnes épileptiques (Louise , 2018).



Une revue systématique récente a identifié les croyances indésirables qui sont à l'origine de la stigmatisation dans 23 études menées dans 11 pays d'Afrique subsaharienne. Ces études ont été menées auprès de différentes populations étudiées : professionnels de santé, étudiants en santé, professeurs/enseignants, population générale et patients eux-mêmes. Ces croyances portent sur l'intégration du patient dans la société, la cause et la nature de la maladie, les méthodes de prise en charge et les remèdes possibles. Principal Les recommandations visent à faciliter la mise en place de stratégies d'intervention visant à sensibiliser la population générale, les professionnels de la santé, les patients et leur famille à l'épilepsie. C'est pour réduire la stigmatisation, ce dernier est le frein L'accès aux soins médicaux dans les pays où ces croyances culturelles sont profondément enracinées (**Kaddumukasa, Martin, et al, 2018**).

II. 4 Qualité de vie

La prise en charge pédagogique et sociale du patient épileptique est un temps essentiel de la relation thérapeutique.

II. 4.1 Vie quotidienne

- Nécessité d'un temps de sommeil suffisant et régulier.
- Aucune restriction alimentaire sinon d'éviter de consommer régulièrement de l'alcool ou par excès intermittents.
- Certains sports sont contre-indiqués : plongée sous-marine, alpinisme, sports aériens, équitation, auto, moto, etc....
- Les douches seront préférées aux bains.
- Permis de conduire et /ou le législateur, l'épilepsie est une contre-indication à la conduite automobile, mais une compatibilité temporaire peut être envisagée pour les véhicules légers après avis spécialisé et accord de la préfecture de police. Tout patient épileptique doit être informé. La conduite d'un véhicule collectif ou d'un poids lourd est une incompatibilité formelle (**Outin et al, 2018**).

II. 4.2 Vie professionnelle

Il est souhaitable de maintenir les enfants épileptiques dans un système scolaire le plus normal possible. Les milieux scolaires protégés doivent être une solution de dernier recours. Ils



peuvent bénéficier du tiers temps supplémentaire lors des examens (BEM, BAC). Informer suffisamment tous les parents.

Certaines professions sont interdites aux épileptiques (chauffeur poids lourds, personnel navigant es compagnies aériennes, conducteur de transports en commun, plongeur professionnel, maitre-nageur). D'autres sont déconseillées (travail en hauteur, pompier, chirurgien, etc. ...) (**Émile, 2018**).

II.4.3 Mesures d'aide sociale

- Prise en charge à 100 % au titre de la « 31 maladie » (non automatique, sur demande du neurologue traitant en fonction de l'intensité de la pathologie).

- Avantages sociaux dont les épileptiques peuvent bénéficier dans certaines circonstances :

- allocation « adulte handicapé »,
- allocation « compensatrice »,
- allocation « travailleurs handicapés »,
- allocation d'« éducation spéciale » (destinée à la famille),
- allocation « logement à caractère social »

Contraception

Les médicaments inducteurs enzymatiques (phénobarbital, phénytoïne, carbamazépine) rendent inefficace la contraception orale. Il faut alors préférer le valproate, les benzodiazépines (**Calvet, Clothile, 2016**).

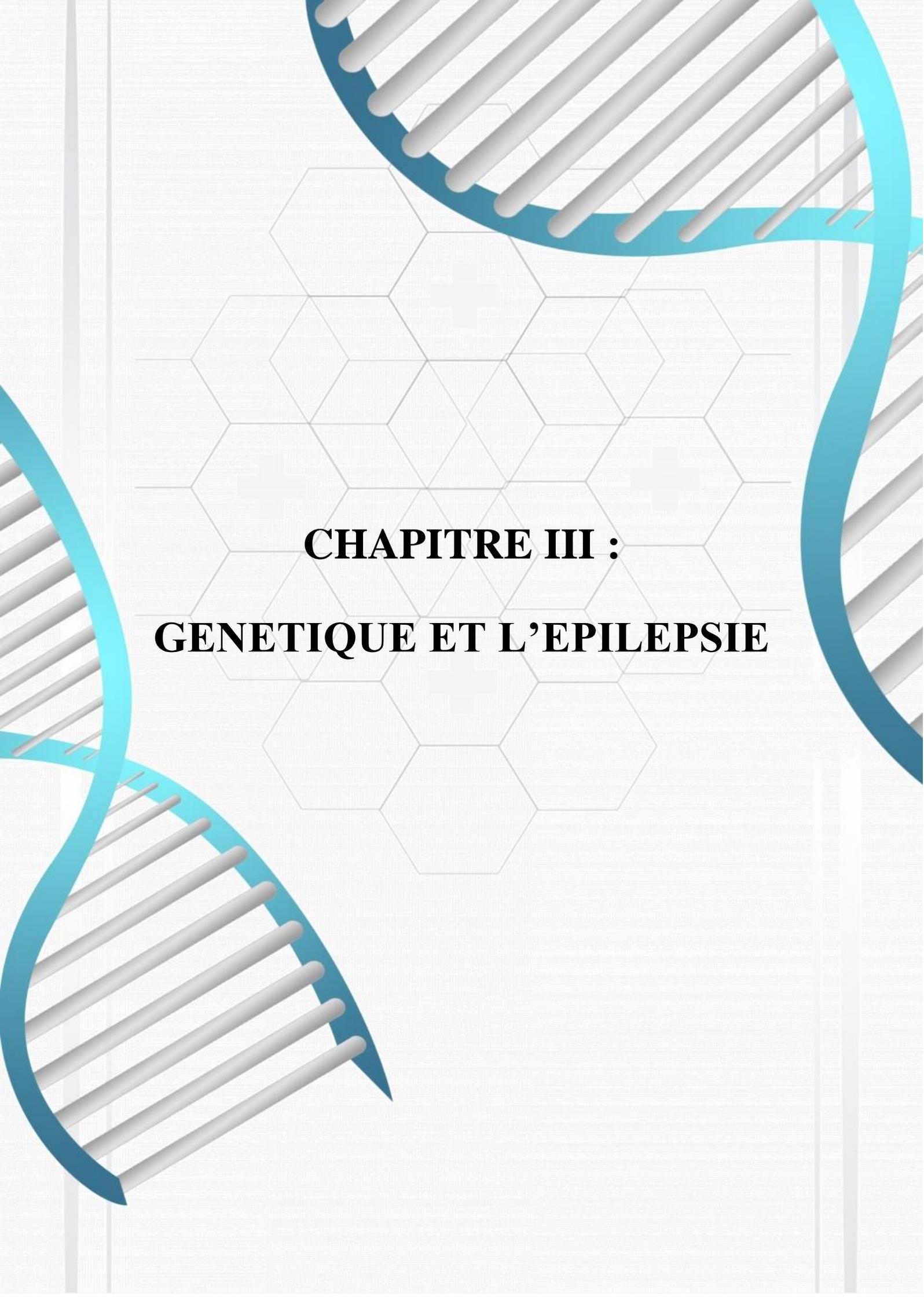
II. 4.4 Épilepsie et grossesse

a. Effets de la grossesse sur l'épilepsie

- Augmentation du nombre de crises (30 %).
- Diminution du nombre de crises (10 %).
- Pas de facteurs prédictifs fiables de survenue de crises, sauf peut-être la fréquence des crises avant la grossesse. Mécanismes multiples (hormonaux, pharmacologiques, etc.).

**b. Effets de l'épilepsie sur la grossesse**

- Risque d'acidose et d'hypoxie fœtale en cas de crises.
- Complication plus fréquentes : hémorragie, prééclampsie, accouchement prématuré, hypotonie utérine à l'accouchement, hypovitaminose D, carence en folates, hypovitaminose K (origine multifactorielle).
 - Malformation congénitales : le risque est multiplié par 2,5 par rapport à la population générale. Il est d'origine multifactorielle (anti-épileptiques, surtout si polythérapie, qualité de l'équilibration de l'épilepsie). Diverses malformations ont été rapportées : cardiaques, fente labio-platines, microcéphalie, squelettiques, spina-bifida (valproate), ect.
 - Syndrome dysmorphique qui paraît lié au traitement (rare avec valproate) : hypertélorisme, cou court, nez épaté, etc.
 - Retard de croissance intra-utérine.
 - Augmentation de la mortalité périnatale, hypotonie transitoire du nouveau-né, syndrome de sevrage du nouveau-né (**Calvet, Clothilde, 2016**).



CHAPITRE III :
GENETIQUE ET L'ÉPILEPSIE



III. 1 Mise en évidence d'une hérédité génétique de la maladie

III. 1.1 Épilepsie à hérédité Mendélienne

III. 1.1.1 Transmission autosomique dominante

• **Épilepsie généralisée idiopathique (EGI) : le syndrome des convulsions néonatales familiales bénignes (CNFB)**

Le syndrome CNFB est un trouble génétique qui se transmet dans les familles de manière autosomique dominante. Il présente une pénétrance incomplète, affectant 90% des individus porteurs de la mutation génétique. Le syndrome a été décrit pour la première fois par Rett en 1964. Les symptômes du syndrome CNFB comprennent des crises comitiales sont type apnéique et tonico-clonique, brèves, unilatérales ou bilatérales. Sont des crises qui surviennent chez un nouveau-né sans aucune condition médicale sous-jacente sont appelées crises bilatérales. Sans cause apparente, au deuxième ou au troisième jour de vie. Il n'y a aucun signe de l'EEG intercritique à trouver. Dans la plupart des cas, l'épilepsie n'est pas une maladie prolongée et tend à être spécifique à la personne qui en souffre. Dans un délai de six mois, le développement psychomoteur montrera des progrès significatifs. En 1989, Reppert et ses collègues ont découvert un gène lié à la condition dite "normale". Situé à sa position sur le bras long du chromosome 20, le gène CNFB (EBN1) peut être identifié.

En 1993, Lewis et al ; ont démontré la diversité de 20q13.2. L'identification d'un deuxième locus de susceptibilité sur le chromosome 8q (EBN2) a été réalisée par le CNFB. Deux équipes ont participé à des activités au cours du mois de janvier 1998. L'identification d'études indépendantes par Biervert et al. Et Singh et al. Révélé... Le gène qui cause les CNFB a été lié au chromosome 20. Le gène connu sous le nom de KCNQ2 est responsable du codage d'un canal potassique. À l'heure actuelle, sept mutations uniques ont été identifiées dans sept familles distinctes. Le gène responsable de ces familles et de leur liaison au chromosome a été identifié. Charlier et al. (1998) ont identifié la présence de 8q. La zone considérée a été parcourue pour une correspondance homologue à KCNQ2. Par la suite, ils ont détecté un gène responsable du codage d'un autre type de canal potassique (KCNQ3) et ont souligné la présence d'une mutation faux-sens. Le phénotype CNFB dans la famille est associé à l'acoségrégation. En 1993, Lewis et al. a publié un rapport sur le chromosome 8q (**Crespel et al, 1998**).



• **Épilepsie partielle idiopathique : l'épilepsie frontale nocturne familiale autosomique dominante (EFNFAD) :**

Cette épilepsie familiale, autosomique dominante et pénétrance incomplète (75%), est une épilepsie partielle idiopathique décrite pour la première fois en 1994 par Scheffer et al. dans cinq familles, des crises nocturnes, parfois avec des troubles du sommeil, qui s'élevaient en moyenne à 8 années. Ce sont de brefs épisodes moteurs avec des bruits respiratoires ou des vocalisations, des phénomènes moteurs chaotiques ou de la rigidité, ils peuvent précéder une sorte d'élan. Ils apparaissent préférentiellement pendant le sommeil, Fréquemment (huit fois en moyenne) dans la même nuit. EEG montrant des anomalies antérieures. Les symptômes peuvent varier considérablement au sein d'une famille. L'analyse de liaison a révélé la position 20q13.2 sur le chromosome 20 dans une famille australienne (**Phillips et al. 1995**) Vingt-sept membres ont été touchés sur six générations l'année 1995, Steinlein et al. Une mutation défectueuse a été trouvée dans cette famille impliquée dans le deuxième domaine transmembranaire (S248F) gène codant pour la sous-unité $\alpha 4$ du récepteur nicotinique Acétylcholine. Cette mutation, non observée chez 333 sujets sains, retrouvé chez tous les patients, chez 4 conducteurs obligatoire, et chez les sujets avec 2 allèles mutants (pénétrance incomplète). Il s'agit de la première mutation rapportée dans l'épilepsie idiopathique. Récemment, les mêmes auteurs ont mis en évidence une deuxième localisation sur le chromosome 15 (**Phillips et al. 1998**). Également signalé dans d'autres familles, pas des mutations identifiées sur la sous-unité alpha du récepteur nicotinique de l'acétylcholine (**Oldani et al. 1998**). (Ainsi, EFNFAD est un trouble hétérogène à la fois cliniquement et génétiquement. (**Crespel et al, 1998**).

III. 1.1.2 Transmission autosomique récessive

• **Myoclonus méditerranéen et balte : épilepsie myoclonique progressive de type Unverricht-Lundborg :**

Cette épilepsie myoclonique progressive autosomique récessive (EMP) se caractérise par l'apparition à La puberté et la triade symptomatique Dysfonctionnement cérébelleux, x, une détérioration cognitive et une épilepsie. L'évolution est lente et le pronostic est bien meilleur que celui de Lafora car le pronostic significatif n'est généralement pas remis en question. Autres éléments qui différencie ces deux EMP est l'absence de corps Lafora subit une biopsie pour la maladie d'Unverricht-Lundborg. L'épilepsie se caractérise par des



myoclonies en réponse à des stimuli, qui peuvent être intenses, et des crises tonico-cloniques généralisé. L'EEG a montré des pointes étendues et des pointes multiples avec photosensibilité. Le rythme de fond est tardif altéré. Dans un premier temps, nous avons distingué la forme Méditerranéen, rapporté comme syndrome de Ramsay-Hunt, Baltique ou Unverricht-Lundborg, ce dernier est parfois signalé parce que c'est plus grave. Malafosse et al. ont démontré en 1992 que les deux affections étaient alléliques sur le chromosome 21q22.3 (**Lehejoski et al, 1993**), et ce gène a été récemment découvert (**Pennachio et al, 1996**), il encode la cystatine B, un inhibiteur de la protéase. Initialement, la mutation décrite a été signalée comme hétérozygote la plupart du temps, dans quelques familles apprises. Les mutations qui causent la plupart de ces EMP ont été placées dans preuve. Il s'agit d'une expansion significative de la séquence répétitive du dodécamère (CCCCGCCCGCG) sur 40 répétitions, avec seulement deux ou trois répétitions chez les sujets sains. (**Crespel et al, 1998**).

III. 1.1.3 Transmission liée au chromosome X

Les principales épilepsies liées au chromosome X sont associées à des anomalies du développement cortical. Ces formes génétiques sont souvent à l'origine des malformations les plus diffuses

- a) Anomalies de migration des neurones – Lissencéphalies – Hétérotopies laminaires en bande – Hétérotopies nodulaires périventriculaires → mutation de la filamine 1(X) (létale chez l'homme).
- b) Anomalies d'organisation corticale – Polymicrogyries → plusieurs loci (X et autosomes) – Schizencéphalies → mutation du gène EMX2 (chromosome 10) – Dysplasies corticales focales (facteurs environnementaux surtout). ((**Génétique des épilepsies**), **Vincent Navarro Unité d'épilepsie**).



Tableau 3: Syndrome avec épilepsie (Crespel et al 1998).

Affection	Hérédité	Locus	Gène
Maladie de Bourneville	Autosomique	9q	Hamartine
	Dominante	16p	Tubérine
Maladie de Recklinghausen	Autosomique Dominante	17q	Neurofibromine
Syndrome de l'X fragile	Autosomique Dominante	X	FMR1, mutation instable, expansion de triplets CGG
Maladie d'Angelman	Empreinte Maternelle	15q	Ligase de l'ubiquitine et récepteurs GABA
Forme familiale de la maladie d'Alzheimer	Autosomique dominante	14q	Préséniline 1
Forme juvénile de la maladie de Huntington	Autosomique dominante	4q	Huntingtine
Lissencéphalie liée à l'X/dysplasie périrolandique	Liée à l'X	Xq	Double cortine
Trisomie 21		21	?

III. 1.2 Épilepsies à hérédité complexe (non Mendélienne)

• L'épilepsie myoclonique juvénile (EMJ)

Cette épilepsie généralisée idiopathique (EGI), débutant à la puberté, est caractérisée par la présence de myoclonies des membres supérieurs, et moins fréquemment des membres inférieurs, survenant principalement au réveil. Ces myoclonies sont associées à des polypointes-ondes généralisées sur l'EEG. On retrouve des crises tonico-cloniques généralisées (CTCG) dans 90 % des cas au réveil, et, chez environ 30 % des patients, des absences.



En 1988, ont retrouvé une liaison sur le chromosome 6p21.3 (locus EMJ1), au niveau des régions Bf et du complexe HLA. Par la suite, certaines études retrouvèrent cette localisation en 6p et d'autres l'infirmèrent. La discordance de ces résultats peut être rattachée à plusieurs causes. L'existence d'une hétérogénéité génétique est probablement l'une d'entre elles, mais ne sera démontrée que lorsque d'autres loci auront été identifiés.

La pénétrance de l'EMJ est probablement variable d'une famille à l'autre, ce qui complique également les analyses de liaison. Un des principaux écueils dans les analyses génétiques familiales des EMJ est représenté par les critères cliniques et paracliniques qui définissent le phénotype "malade". Certains étiquetteront "malade" des sujets avec des CTCG ou des absences isolées, voire un sujet avec des anomalies EEG isolées, alors que ces mêmes sujets auront un statut "inconnu", voire "sain", dans d'autres études. En fait, pour s'affranchir de ces inconnues, il est nécessaire de réaliser, dans l'EMJ, en plus des études familiales classiques, des études génétiques dites non paramétriques, comme des études de paires de germains, de trios (malade et ses deux parents), cas-témoins. Ces méthodes comparent la répartition de certains allèles de gènes candidats ou de marqueurs génomiques anonymes, permettant la mise en évidence des loci de gènes de susceptibilité à développer une affection, y compris celles dont l'hérédité n'est pas clairement établie. Les gènes candidats les plus étudiés dans l'EMJ sont les sous-unités des récepteurs GABAergiques et les sous-unités des récepteurs nicotiques à l'acétylcholine (**Crespel et al, 1998**).

III. 2 L'épilepsie et les gènes candidats

La découverte de gènes de susceptibilité de l'épilepsie en 1995 et de mutations responsables d'épilepsie a changé le concept de syndrome pour en faire des maladies épileptiques à part entier. On reconnaît environ 43 gènes dans les mutations provoquent une épilepsie comme manifestation primaire et environ 40 maladie génétique dont le phénotype inclus une épilepsie, (**Ibinga, 2015**). Les gènes candidats qui ont une relation directe avec l'épilepsie, sont identifiés codent pour des canaux ioniques, en dehors du gène récemment identifié dans l'épilepsie partielle avec hallucinations auditives (**Vincent, 2004**).

Ces canaux ioniques sont :



- Des canaux sodiques dans le syndrome d'épilepsie généralisée associée à des convulsions fébriles ;
- Des récepteurs GABA dans certaines formes d'épilepsie généralisée associées à des convulsions fébriles ;
- Des canaux potassiques dans les convulsions néonatales familiales bénignes
- Des récepteurs nicotiniques dans l'épilepsie frontale nocturne autosomique. Ces gènes sont identifiés dans le tableau suivant : **(Vincent, 2004)**.

Tableau 4: Gènes identifiés dans des épilepsies idiopathiques **(Vincent, 2004)**.

AD : autosomique dominant

EMJ : épilepsie myoclonique juvénile

Syndrome	Liaison	Gene identifie
CNFB (convulsions néonatales familiales bénignes)	20q13	KCNQ2 (canal potassique)
	8q24	KCNQ3 (canal potassique)
Epilepsie frontale AD à crises nocturnes	20q13.3	CHRNA4 (récepteur nicotinique)
	1q21-22	CHRNA2 (récepteur nicotinique)
Epilepsie partielle AD avec hallucinations additives	10q24	LG 11
Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus (EGCF+)	19q	SCN1B (canal sodique)
	2q	SCN1A (canal sodique)
	2q	SCN2A (canal sodique)
FORMES AD D EMJ	5q34	GABRG 2 (récepteur GABA A)
	5q	GABRA 1 (récepteur GABA A)

Les gènes qui codent pour des canaux potassiques sont :



- Le gène **KCNQ2** localisée sur le chromosome 20q13 et le gène **KCNQ3** localisé sur le chromosome 8q24, (**Vincent, 2004**). qui entraîne une diminution de l'excitabilité neuronale dans le cas normale ; mais en cas de la mutation ces gènes conduit à une diminution de l'activité du récepteur (cinétique d'ouverture du canal plus lente et cinétique de fermeture plus rapide et moindre sensibilité au voltage) qui provoquent un syndrome CNFB (convulsions néonatales familiales bénignes). (**Castaldo et al, 2002**).

Les gènes qui codent pour des canaux sodiques sont :

- Le gène **SCN1B** localisé sur le chromosome 19q et le gène **SCN1A** localisé sur le chromosome 2q et le gène **SCN2A** localisé sue le 2q, (**Alvarez Vincent, 2004**). une mutation dans ces gènes entraînent une hyperexcitabilité neuronale qui provoquent une épilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus (EGCF+) (**Wallace et al, 1998**).

Les gènes qui codent pour des récepteurs nicotiniques neuronaux à l'acétylcholine :

- Le gène **CHRNA4** localisé sur le chromosome 20q13.3 et le gène **CHRN2** localisé sur le chromosome 1q21-22, (**Alvares Vincent, 2004**). une mutation dans ces gènes augmente la sensibilité du récepteur à l'acétylcholine et possible gain de fonction qui provoque épilepsie frontale autosomique dominant à crises nocturnes) (**Bertrand et al, 2002**).

Les gènes qui codent pour le récepteur GABA A sont :

- Le gène **GABRG2** localisé sur 5q34 et le gène **GABRG1** localisé 5q, (**Alvarez Vincent, 2004**). une mutation dans ce gène entraîne une diminution de l'activité du récepteur GABA A qui provoque épilepsie myoclonique juvénile autosomique dominant (**Bianchi et al, 2002 ; Cossette et al, 2002**).

Le gène **LGI1** (leucine-rich, glioma-inactivated 1 gène) :

Un gène récemment identifié dans l'épilepsie, localisé sur le chromosome 10q24, (**Vincent, 2004**). Ce gène ne code pas pour un canal ionique mais pour une protéine intervenant dans la migration neuronale, une mutation dans ce gène entraîne une perturbation de la croissance axonale ou la synaptogénèse et l'expression de ce gène est réduite ou absente dans les glioblastomes qui provoque une épilepsie partielle



autosomique dominant avec hallucinations auditives. (Kalachikov et al, 2002 ; Morante-Redolat et al, 2002).

III.3 La pharmacogénétique de l'épilepsie

La pharmacogénétique étudie comment les facteurs génétiques affectent la réponse de l'organisme aux médicaments. De nombreuses études sur les gènes candidats à la pharmacologie de l'épilepsie ont été publiées, mais seules deux associations ont été validées à ce jour : l'association des allèles *2 et *3 du gène **CYP2C9** avec le métabolisme de la phénytoïne, et l'association entre **HLA** et **HLA-B*1502** et effets secondaires cutanés graves associés au traitement à la carbamazépine. Les nouvelles technologies telles que le dépistage pangénomique et le séquençage de nouvelle génération devraient conduire à l'identification de biomarqueurs génétiques supplémentaires.

Les avantages potentiels de la pharmacogénétique de l'épilepsie sont multiples, tels que la rationalisation du traitement de l'épilepsie, le ciblage des essais cliniques et finalement l'aide au développement de nouveaux médicaments antiépileptiques. En fin de compte, la pharmacogénétique devrait améliorer la qualité de vie de millions de personnes atteintes d'épilepsie.

Il est bien connu que les individus peuvent réagir différemment à l'administration du même médicament. L'efficacité, la posologie optimale et les effets secondaires possibles varient d'une personne à l'autre. Plusieurs facteurs pourraient expliquer ces différences : facteurs environnementaux (p. ex. alimentation), facteurs propres au sujet (p. ex. comorbidités) et facteurs propres à la maladie traitée (p. ex. sous-type de la maladie). Les facteurs génétiques jouent également un rôle dans la réponse d'un individu aux médicaments, et la pharmacogénétique étudie comment ces facteurs génétiques affectent la réponse de l'organisme aux médicaments. (Loriot ; Beaune , 2006).

III. 3.1 Exemples d'associations génétiques significatives : (CYP2C9, SCN1A et HLA-B*1502)



Dans la catégorie des gènes codant pour les enzymes impliquées dans le métabolisme des antiépileptiques, on trouve surtout ceux qui codent pour les protéines de la famille du cytochrome P450. Plusieurs études ont établi un rapport entre des allèles du gène **CYP2C9** codant pour des enzymes à activité métabolique lente et la dose, le taux plasmatique et les effets secondaires de la phénytoïne (**Tate ; Depondt ; Sisodiya ; et al, 2005**).

Ainsi, les porteurs de l'allèle **CYP2C9*3** et, à un moindre degré, **CYP2C9*2**, sont en général traités avec une dose de phénytoïne plus faible, car ils ont des taux plasmatiques plus élevés et sont plus susceptibles de développer des symptômes de toxicité. Cependant, cette association a peu de répercussions cliniques car le suivi thérapeutique des concentrations de phénytoïne peut être facilement réalisé. De plus, la phénytoïne n'est actuellement plus un traitement de premier choix dans l'épilepsie, au moins en Europe occidentale. Dans la catégorie des gènes codant pour les cibles thérapeutiques des antiépileptiques, celui qui est le plus étudié est **SCN1A** qui code pour la sous-unité alpha-1 du canal sodique dépendant du voltage neuronal. Plusieurs antiépileptiques comme la phénytoïne, la carbamazépine, l'oxcarbazépine et la lamotrigine, exercent leur effet en se liant à cette sous-unité alpha-1. De plus, des mutations dans le gène **SCN1A** ont été identifiées dans plusieurs formes rares d'épilepsie monogénique, comme le syndrome de GEFS+ (genetic epilepsy with febrile seizures plus) et le syndrome de Dravet ou épilepsie myoclonique infantile sévère. (**Gambardella; Marini ,2009**)

Un polymorphisme fonctionnel dans **SCN1A** a été associé aux doses de phénytoïne et de carbamazépine dans une étude, et à la non-réponse à la carbamazépine dans une autre étude. (**Abe ; Seo ; Ishitsu ; et al ,2008**).

En 2004 une association particulièrement significative a été rapportée entre l'allèle **HLA-B*1502**, le syndrome de Stevens-Johnson et la nécrose épidermique toxique associés à la prise de carbamazépine dans la population chinoise Han. Il s'agit d'effets secondaires cutanés rares (2 à 3 cas pour 106 patients traités par an dans la population européenne et 8/106 dans la population chinoise Han), mais graves parce que potentiellement fatals. Cette association semble être spécifique pour le syndrome de Stevens-Johnson et la nécrose épidermique toxique, et non pour les réactions cutanées plus légères comme l'éruption maculopapulaire et le syndrome d'hypersensibilité (**Hung ; Chung ; Jee ; et al, 2006**).



Des études ultérieures ont confirmé cette association dans d'autres populations de l'Asie du Sud. Cependant, l'allèle **HLA-B*1502** est rare dans les populations d'origine caucasienne (1-2 %) mais plus importante dans la population chinoise Han (8 %). Aucune association significative n'a été retrouvée avec les effets secondaires cutanés dans des populations d'origine européenne. La FDA (Food and drug administration) américaine et l'Agence européenne des médicaments recommandent de réaliser un test génétique à la recherche de l'allèle **HLA-B*1502** avant de débiter un traitement par carbamazépine chez des patients de l'Asie du Sud, et de ne pas utiliser la carbamazépine chez les porteurs de l'allèle. Récemment, une étude prospective a démontré de façon élégante l'intérêt clinique du test de l'allèle **HLA-B*1502** dans la population chinoise Han : aucun cas de réaction cutanée grave n'a été rapporté dans une cohorte de 4 483 patients testés négatifs pour l'allèle, tandis que le nombre de cas estimés dans une cohorte de cette taille qui n'aurait pas subi de test est de 10 ($p < 0,001$). (Chen ; Lin ; Lu ; et al ,2011).

III. 3.1 Perspectives médicale

➤ La pharmacogénétique de l'épilepsie était jusqu'à présent un domaine relativement méconnu, qui n'a commencé que récemment à révéler ses premiers secrets. Les études d'association génétique initiales permettaient rarement de conclure et restaient contradictoires. Elles ont souvent suscité du scepticisme, surtout dans la communauté scientifique médicale. À l'heure actuelle, il existe deux associations validées en pharmacogénétique de l'épilepsie : l'association d'allèles *2 et *3 du gène **CYP2C9** avec le métabolisme de la phénytoïne, et l'association entre l'allèle **HLA-B*1502** et les effets secondaires cutanés graves liés au traitement par carbamazépine. Cependant, la première association n'est pas utilisée dans la pratique clinique, et le deuxième est valable uniquement dans les populations de l'Asie du Sud. Entre temps, les méthodologies bio-informatiques et la technologie génétique ont beaucoup progressé. Tout comme dans le domaine des maladies communes, on constate donc une évolution vers le criblage du génome entier et le séquençage de nouvelle génération. Il est donc probable que d'autres marqueurs pharmacogénétiques en épilepsie soient identifiés dans un futur proche. Le but ultime de la pharmacogénétique de l'épilepsie est de découvrir des biomarqueurs génétiques qui permettent d'individualiser la prescription, afin d'obtenir la meilleure réponse à un traitement antiépileptique en termes d'efficacité (baisse de la fréquence des



crises) et de sécurité (absence d'effets secondaires). Ce traitement personnalisé offrirait une meilleure qualité de vie aux patients atteints d'épilepsie et pourrait diminuer de façon significative les coûts liés au traitement. L'expérience nous montre, cependant, que l'application de la pharmacogénétique à la clinique est souvent difficile et longue. Pour qu'une découverte puisse être appliquée en clinique, il faut que le phénotype soit suffisamment fréquent ou grave, que le test soit facilement accessible, rapide et économique, et que les cliniciens impliqués soient formés pour poser les indications et interpréter les résultats. En raison des mécanismes d'action complexes des antiépileptiques et de l'hétérogénéité de la réponse à leur administration, il est probable qu'un test pharmacogénétique dans l'épilepsie inclurait la recherche de plusieurs variantes dans plusieurs gènes différents. **(Depondt, 2013).**



PARTIE PRATIQUE



METHODE ET PATIENT :

1-Cadre d'étude

L'étude que nous avons menée a duré trois mois (février-mars-avril de l'année 2023). Les informations recueillies sur les patients ont été élaborées à partir d'un questionnaire (annexe 1), provenant d'une Clinique médicale spécialisée en rhumatologie et neurologie, Hôpital psychiatrique, et l'hôpital universitaire de Constantine. Ces centres sont :

- Clinique médical de **Dr. Driss Mehdi** neurochirurgien spécialiste, cabinet localisé à Chelgoum Laid, Wilaya de Mila.
- Hôpital psychiatrique **Ben Chaben Moussa** à Oued Alathmania, Wilaya de Mila.
- L'Hôpital universitaire de Constantine (**CHU**) dans le service neurologique.

2- Population étudié

Notre étude a porté sur 78 patients atteints de l'épilepsie dont : 26 viennent d'hôpital psychiatrique, 40 de la clinique médicale, et 12 de l'hôpital universitaire de Constantine.

La démarche suivie dans notre étude, a pris en considération plusieurs paramètres afin de déterminer les facteurs ayant une influence sur l'apparition et l'évolution des troubles épileptiques.

Parmi ces facteurs ; l'âge et le sexe des patients, âge moyen de la première crise, le type de crise, le traitement médical suivis, l'association à d'autres maladies, les antécédents familiaux et la consanguinité des parents.

3-Analyse des données

Les données recueillies ont été informatisées et traitées avec les deux logiciels SPSS et Excel.



1. Données sociodémographiques

- Répartition selon l'âge

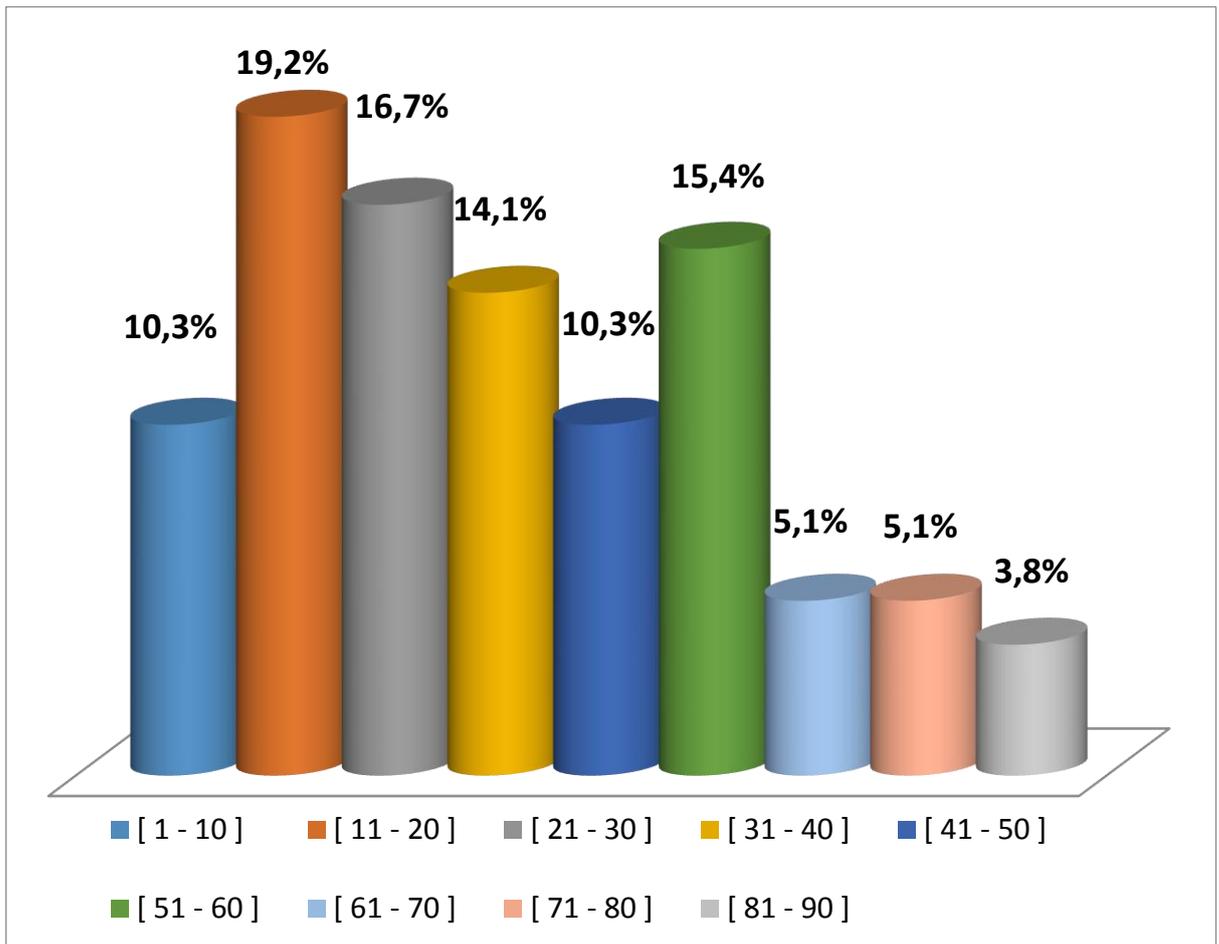


Figure 3: Répartition des patients selon la tranche d'âge

Dans notre population (constitué de 78 patients), la réparation a été faite sur des tranches de 9 ans. La tranche d'âge de [11-20] était le plus représentée, soit 19,2% des patients. L'âge moyen de notre étude était de 21 ans, nos résultats corroborent de ceux de (**Kamdem.al, 2018**). Au mali ou l'incidence de l'épilepsie chez les sujets de 1 à 20 ans a été estimé à 22,1%, la prévalence est plus élevée que chez les enfants, ceci est dû à la forte proportion d'enfants et de jeunes dans la société algérienne.



- Répartition selon le sexe

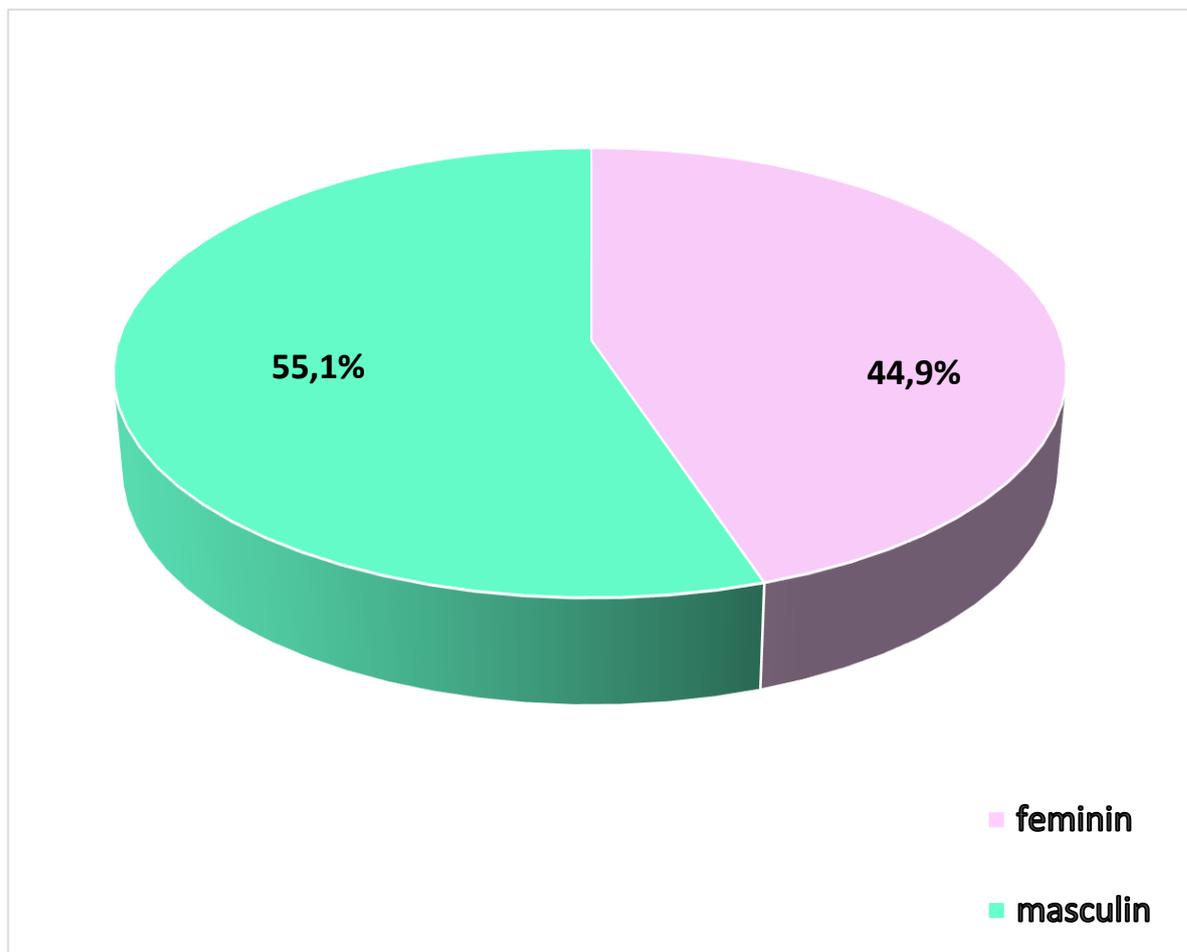


Figure 4: Répartition des patients selon le sexe

Les sujets atteints sont au nombre de 78 patient, dont 43 des hommes et 35 des femmes avec une prédominance masculine et une sex-ratio homme/femme de 1,22. Nos résultat est similaire à celui de (**Chentouf et al, 2015**), qui dans leur étude portant sur les caractéristiques cliniques et les profils héréditaires de épilepsies en Algérie ont obtenu une sex-ratio de 1,35 en faveur du sexe masculin.



- Répartition selon la profession

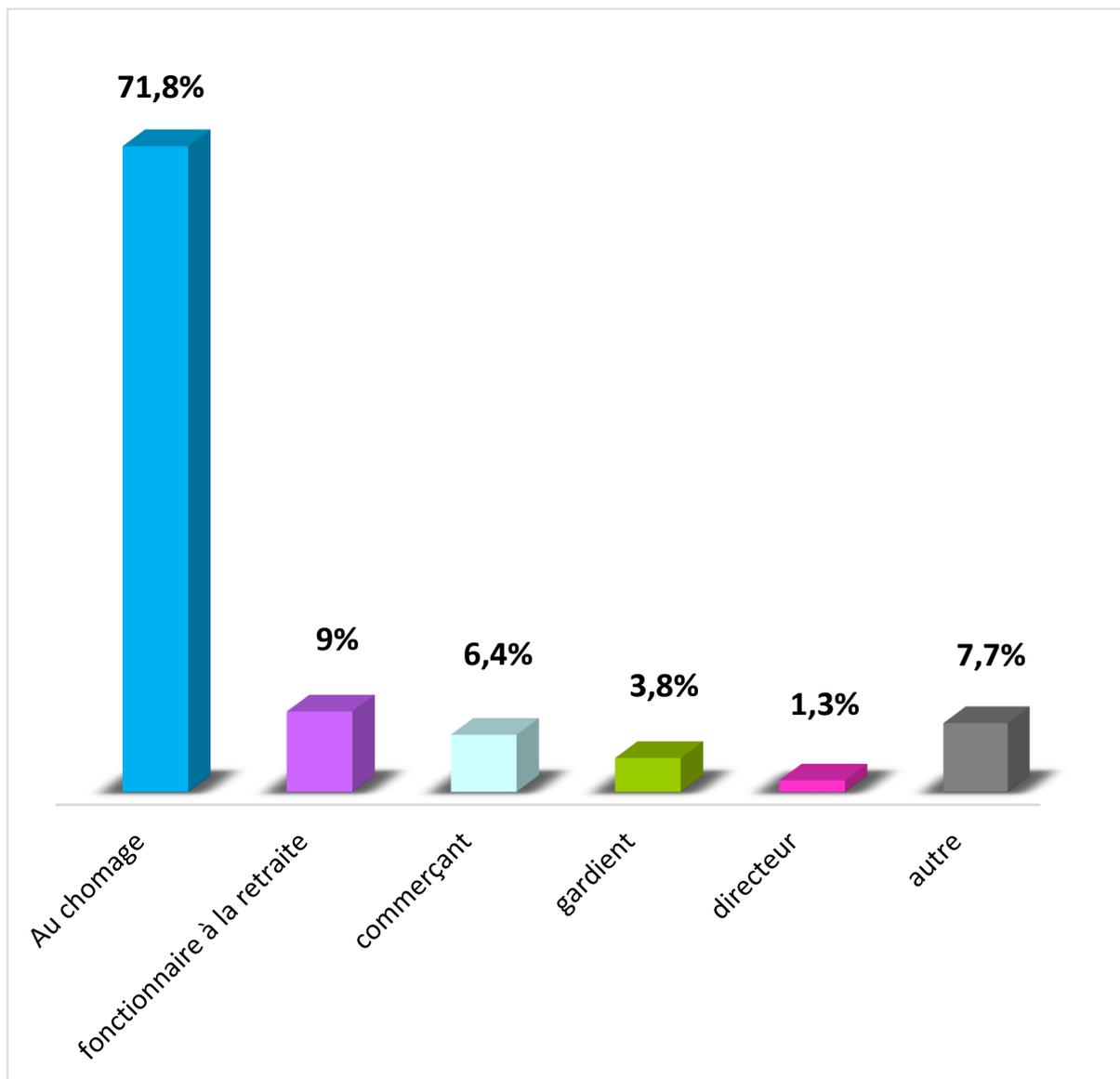


Figure 5: Répartition des patients selon leur profession

Les sans profession étaient majoritairement représentés avec 56 individus soit 71,8% des cas, ceci s'explique d'une part le problème d'insertion socioprofessionnel et d'autre part par les difficultés de sélection d'embauche du fait de la répercussion de cette maladie sur le revenu mensuel.



- Répartition selon le statut matrimonial

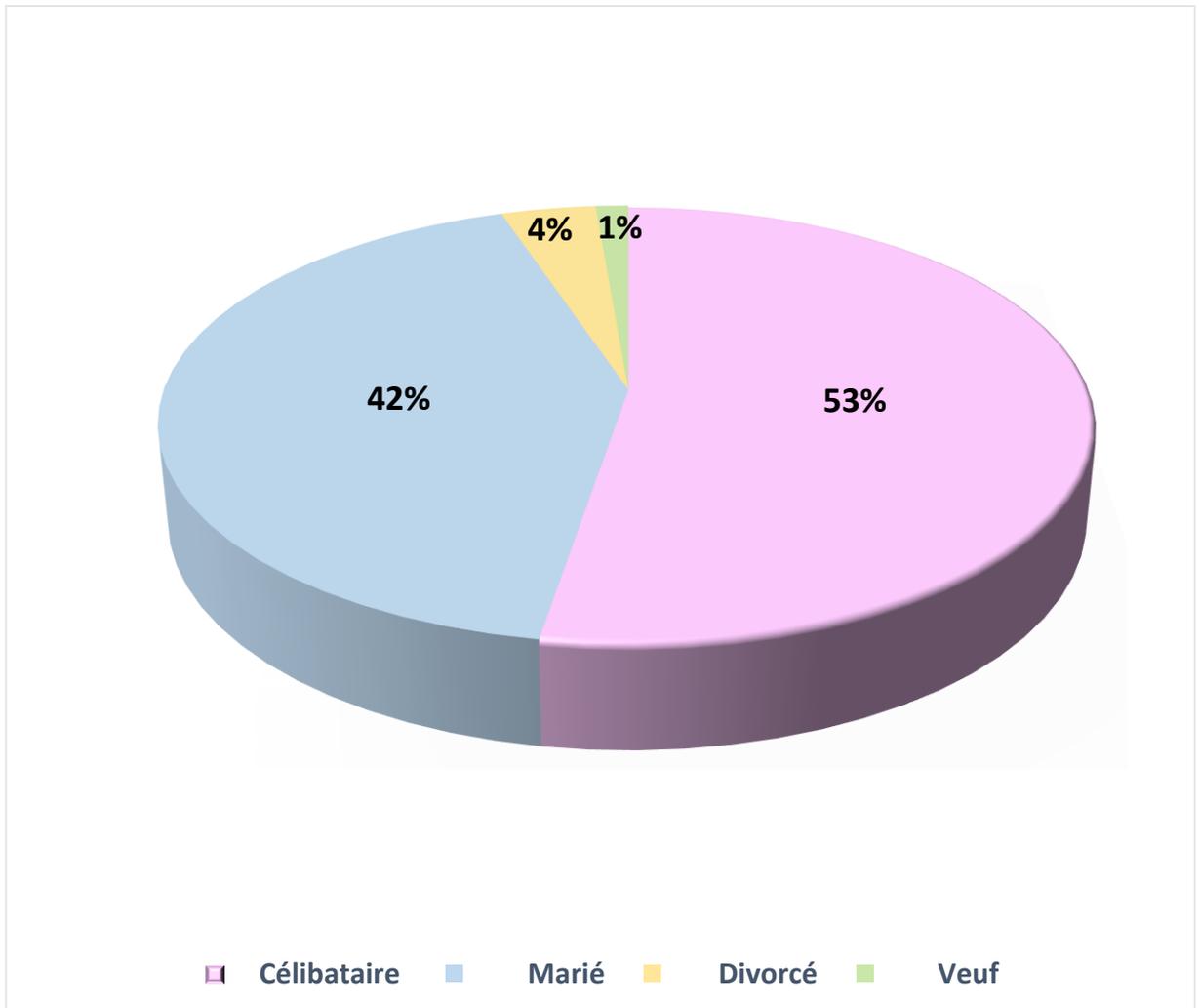


Figure 4 : Répartition des patients selon le statut matrimonial

Dans notre étude les célibataires étaient majoritaires soit 53% des cas ce qui est concordant avec les données de la littérature en effet (**Balougou et al, 2010**) au Togo trouvèrent 86,1% de célibataires. Cette situation s'explique d'une part par le jeune âge de nos patients (la tranche d'âge de notre échantillon de 11 à 20 ans était majoritaire) et d'autre part la difficulté des épileptiques à fonder un foyer due à la stigmatisation et le rejet.



- Répartition selon le niveau scolaire

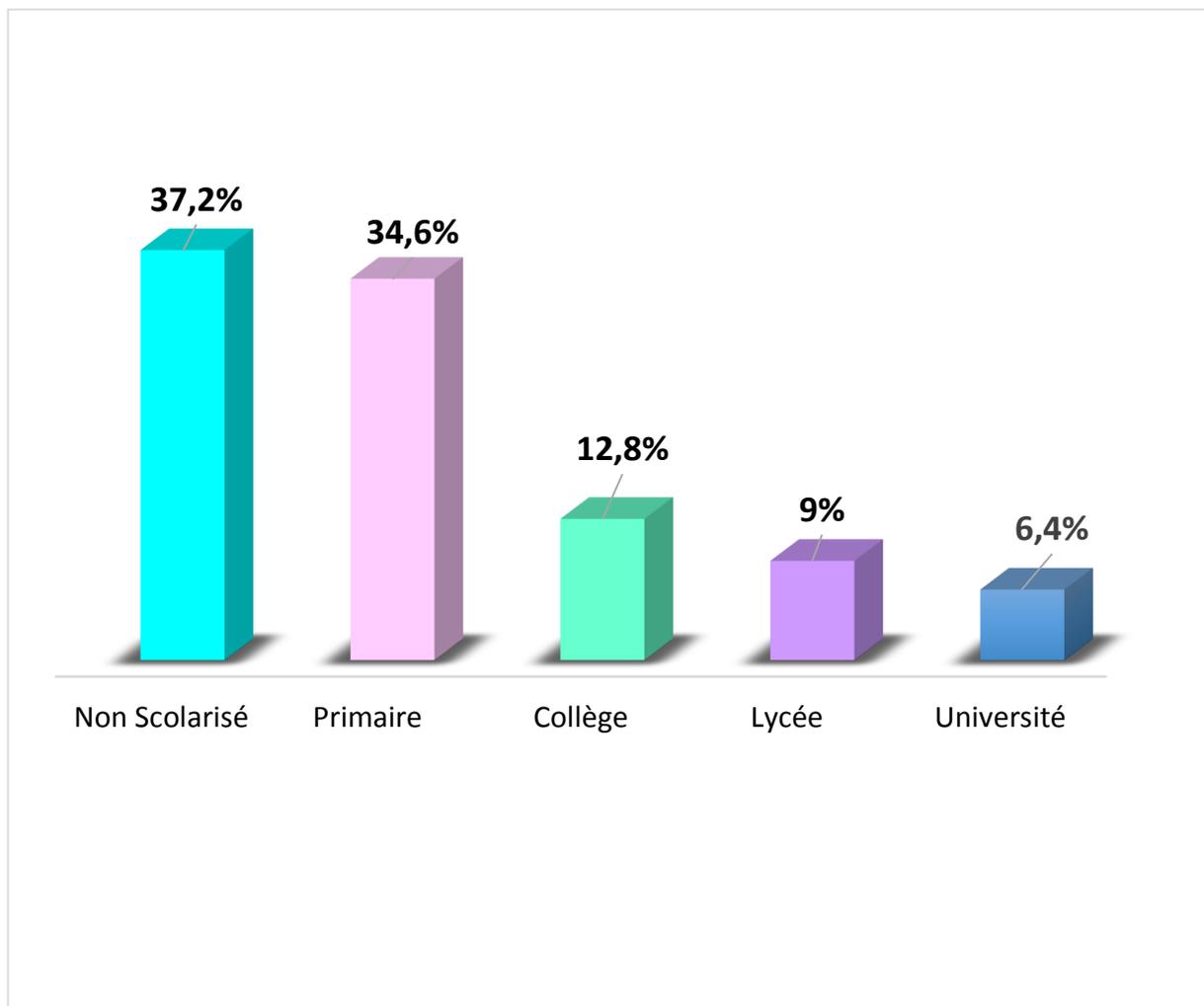


Figure 6: Répartition des patients selon le niveau scolaire

La majorité des patients n'était pas scolarisé avec une fréquence de 37,2%, ou niveau primaire avec une fréquence de 34,6%, à cause de l'association des autres maladies comme le retard mental qui influence sur le niveau d'étude et d'autre part la stigmatisation dans la société.



2. Données clinique

- Répartition des patients selon l'âge de survenue de la première crise

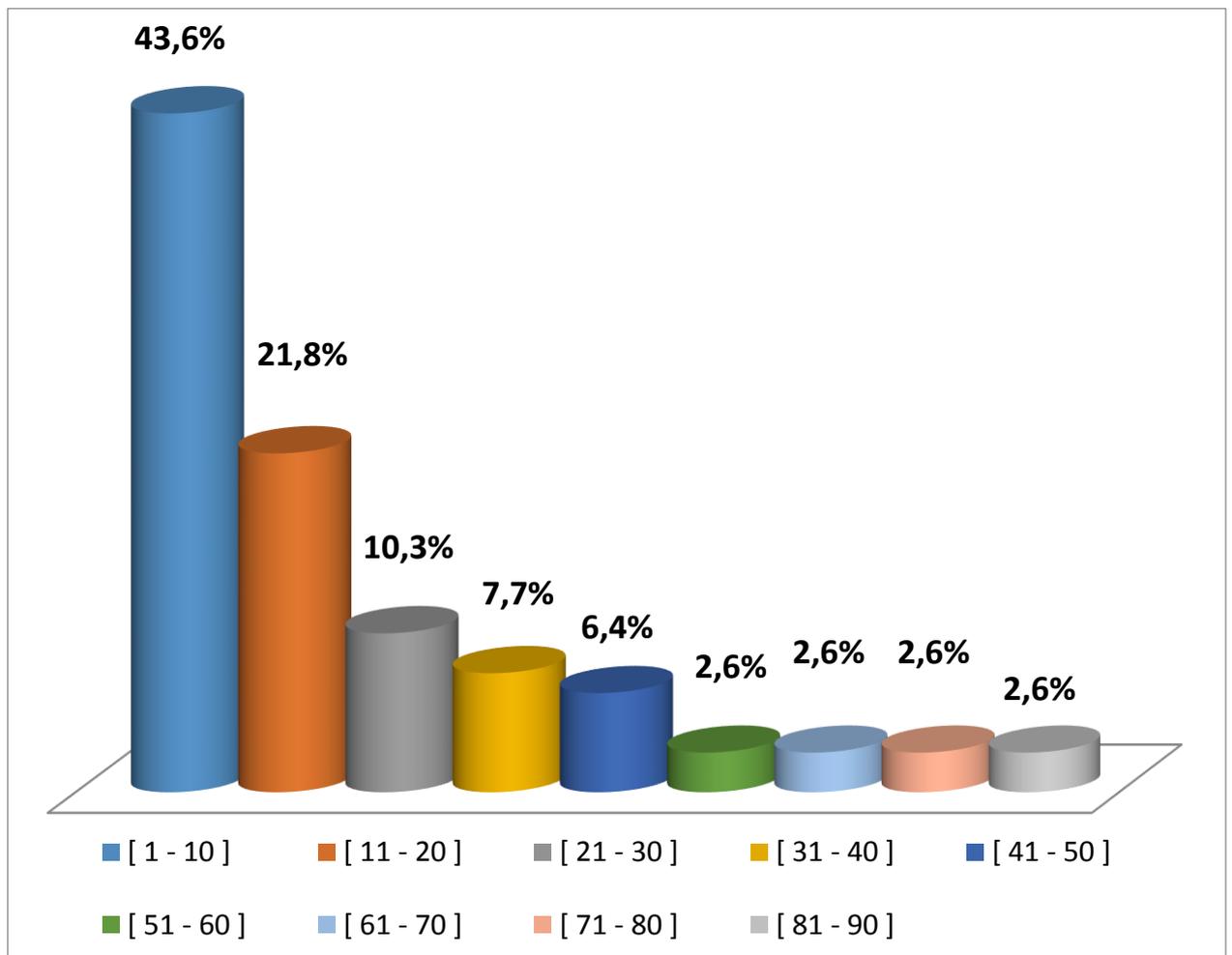


Figure 7: Répartition des patients selon l'âge de survenue de la première crise.

Dans notre population, Le début des crises se faisait majoritairement entre 1 et 10 ans dans 34 patients. Notre résultat est similaire à celui de **Chentouf et al, (2015)**. Cette dernière, dans son étude en Algérie ont obtenu un âge moyen de début des crises autour de 9,5 ans. Contrairement aux résultats d'**MEFOUNG (2021)** où l'âge de début était entre 0 et 3 ans.

Cette différence pourrait s'expliquer par l'hétérogénéité des syndromes épileptiques qui sont dans la plupart des cas l'âge dépend à d'autres facteurs co-morbides tels que les infections et la diététique.



- Réparation selon le nombre des crises pendant les 12 derniers mois

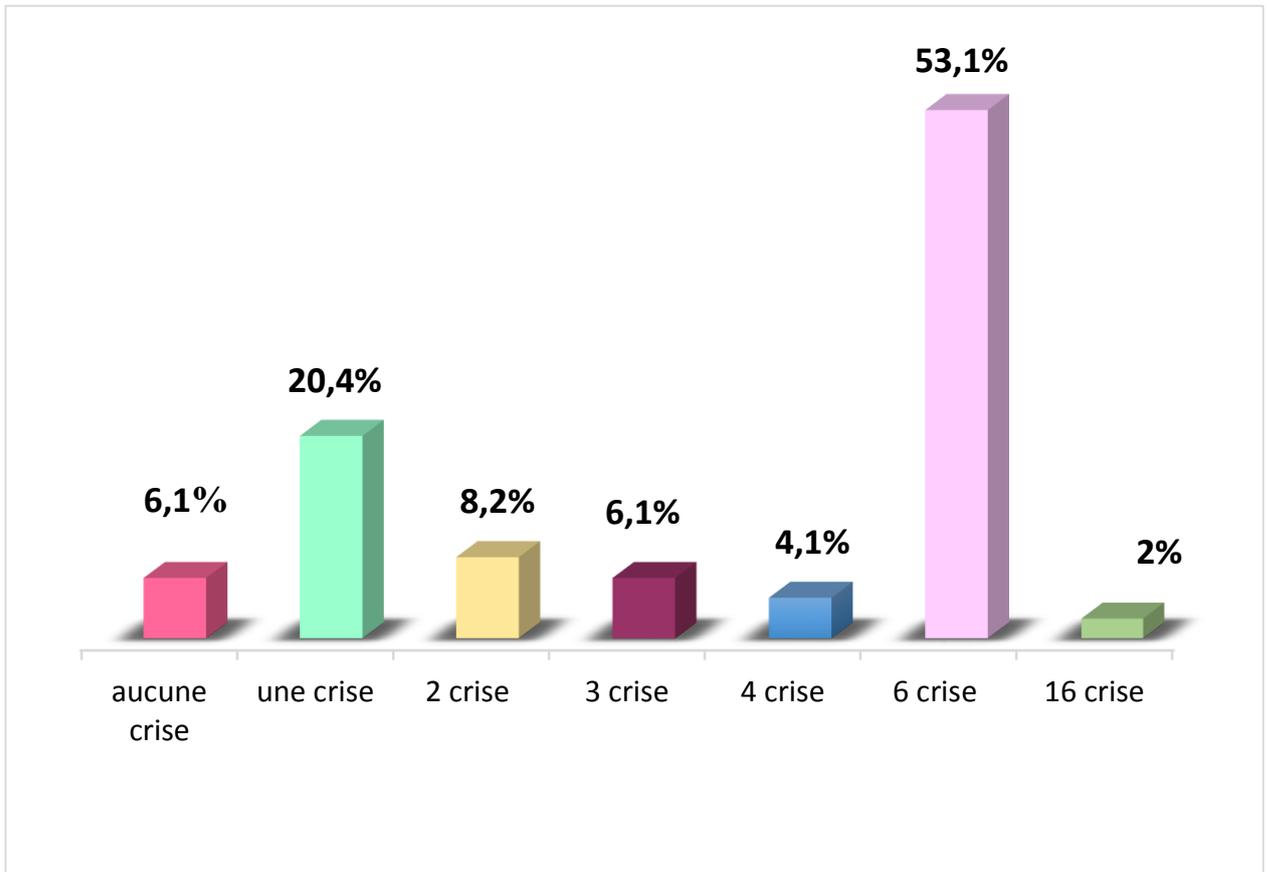


Figure 8: Réparation des patients selon le nombre des crises pendant les 12 derniers mois.

53,1% des patients ont plus de 6 crises dans les dernières 12 mois. Cette situation s'explique d'une part par le pourcentage élevé des crises généraliser (grand mal), et d'autre part par la présence des individus âgées (entre 60 à 90 ans).

- Réparation selon le type de crise

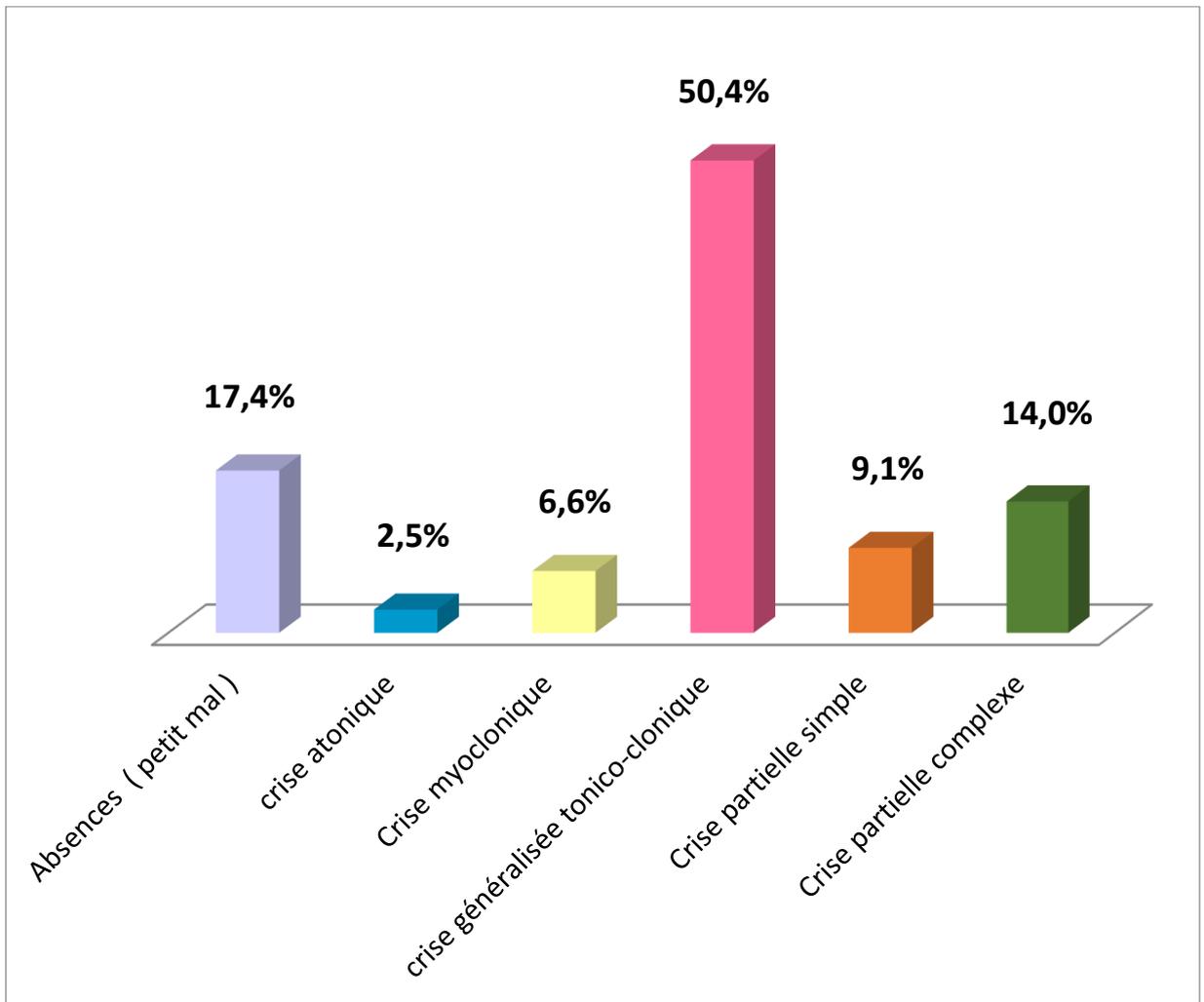


Figure 9: Répartition selon le type de crise

Le type de crise le plus fréquent était les crises tonico-clonique généralisée avec une fréquence de 50,4%, suivie les absences avec une fréquence de 17,4%. Ce résultat est conforme aux données de la littérature qui rapporte une fréquence plus élevée des crises généralisées comparé aux autres types de crises.

3. Traitement



- Réparation des patients selon les médicaments

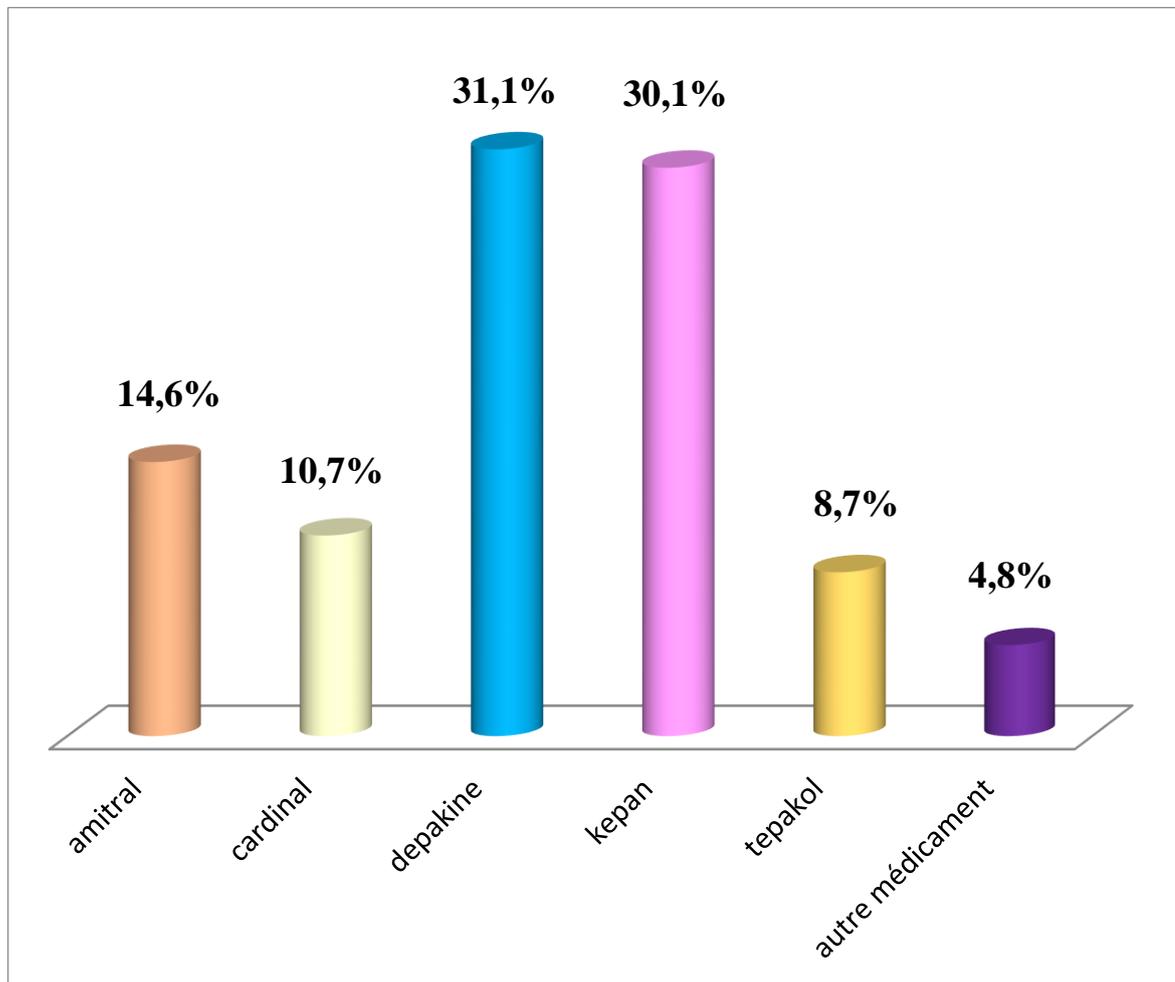


Figure 10: Réparation des patients selon les médicaments

Tous les patients ont reçu un traitement symptomatique. La monothérapie était le schéma thérapeutique le plus utilisé et l'acide valproïque était la molécule la plus utilisée en monothérapie, dans près de 31,1%. Le résultat est similaire à celui de (Ndiaye et al, 2008) ainsi qu'à celui de (Bourrous et al, 2010), qui dans leurs études respectives ont trouvé que la monothérapie était le schéma thérapeutique le plus utilisé et l'acide valproïque était la molécule la plus employée. Ceci corrobore les données de la littérature qui classent l'acide valproïque comme traitement de choix dans les épilepsies de l'enfant.

- Réparation des patients selon la compliance au traitement

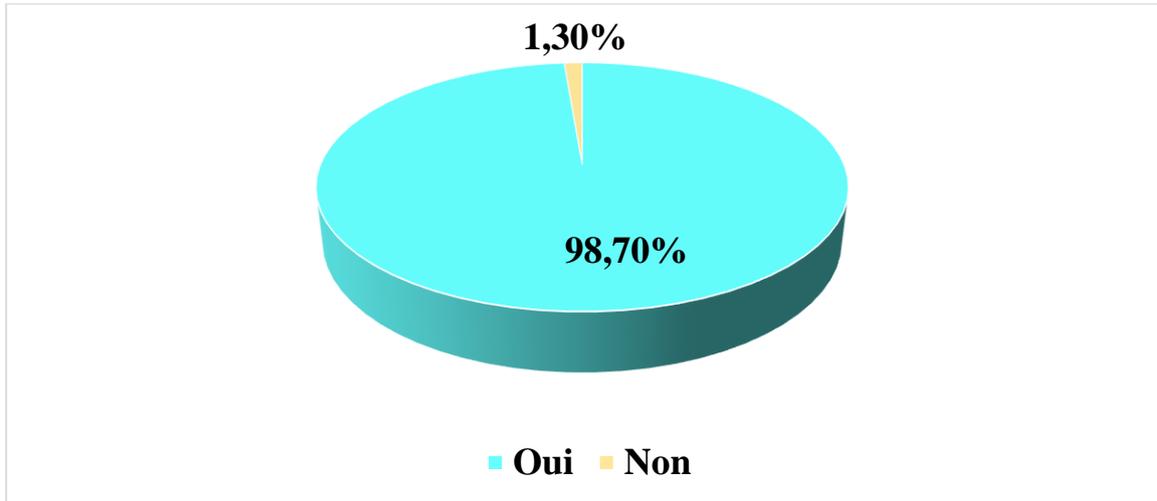


Figure 11: Réparation des patients selon la compliance au traitement

Le traitement était régulier chez 98,7% des patients à cause de la difficulté de survivre sans médicaments.

4. Antécédent

- Réparation selon l'antécédent familial

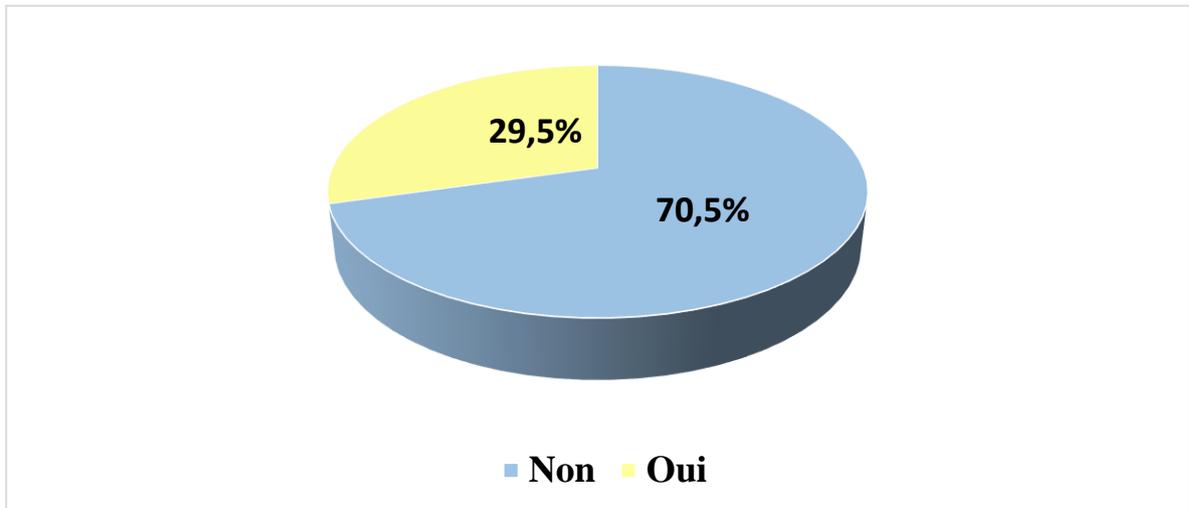


Figure 12: Réparation des patients selon l'antécédent familial

Dans notre population de 78 patients il y a 23 patients qui ont l'épilepsie dans leurs familles avec un pourcentage de 29,5%, et c'est parce qu'il y a des caractéristiques génétiques de la maladie qui portent sur certains gènes qui ont permis de les transmettre de génération en génération dans la famille.



- Réparation des familles épileptiques selon consanguinité des parents

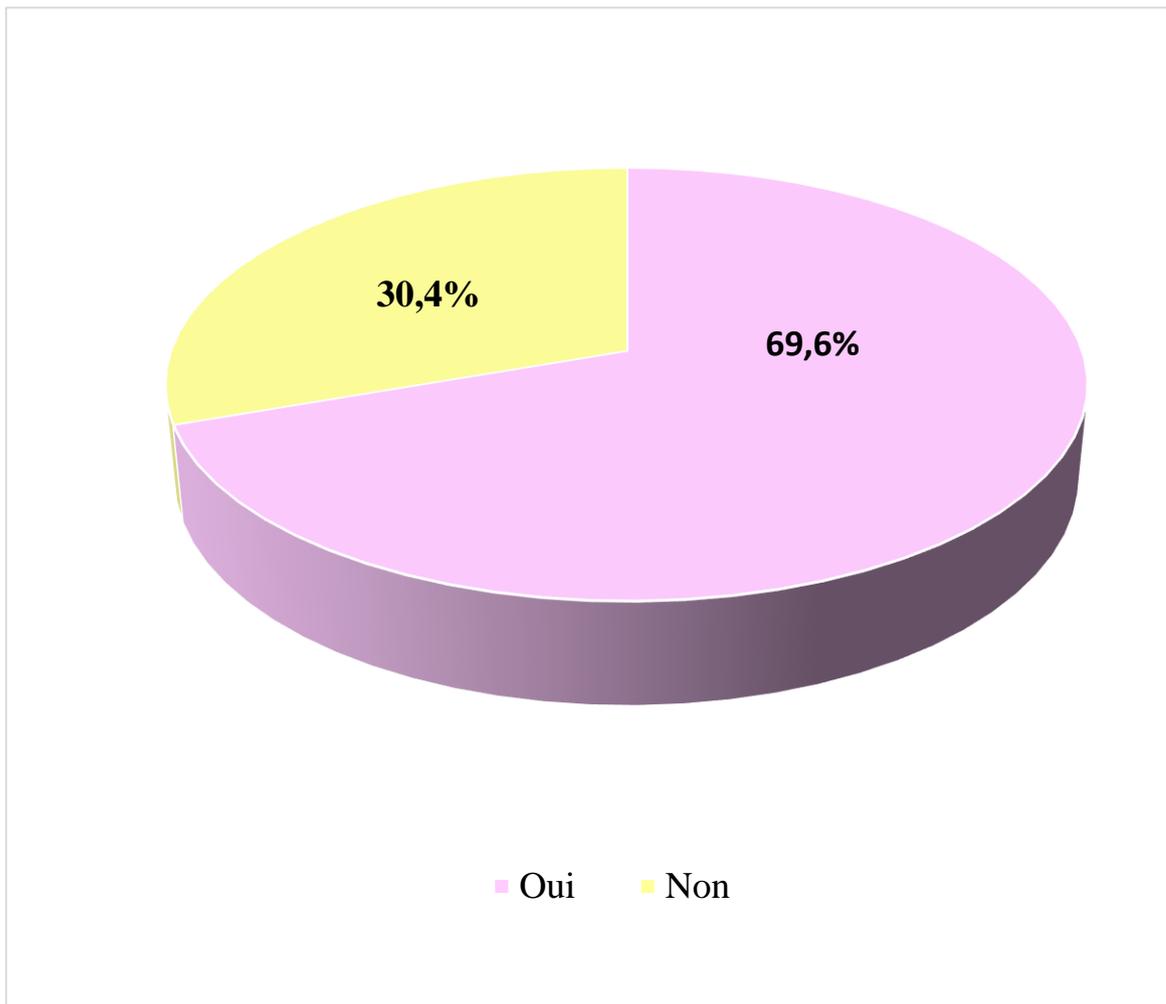


Figure 13: Réparation des familles épileptiques selon consanguinité des parents

Une notion de consanguinité a été rapportée dans un plus de la moitié de nos familles 69,6%. Ces résultats sont un peu similaires à ceux de **Chentouf et al, 2015** dont elle a trouvé 50% de consanguinité. Par contre, **Ndiaye et al, 2008** dans leur étude portant sur les épilepsies dans une cohorte d'enfants sénégalais a trouvé 23,7% de consanguinité chez l'ensemble des individus présentant une épilepsie idiopathique. Cette différence pourrait s'expliquer par la pratique fréquente du métissage dans la population sénégalaise mais aussi de la différence dans les méthodologies (les questions qui se trouve dans le questionnaire) ; les études algériennes ayant enrôlé des cas avec forte suspicion génétique avec le plus souvent une notion de cas similaires dans la famille.



• Répartition des patients selon d'autres maladies associées avec l'épilepsie

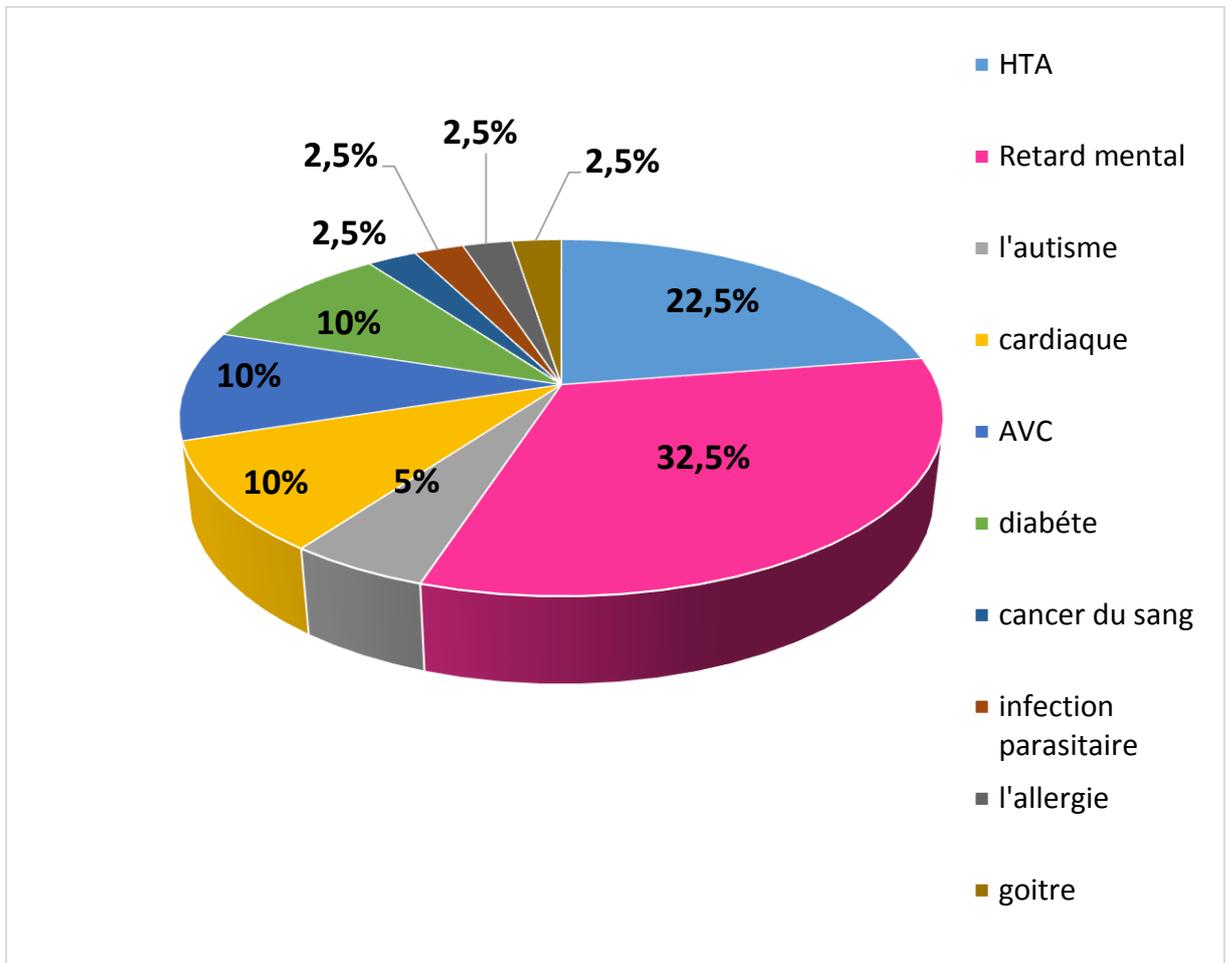
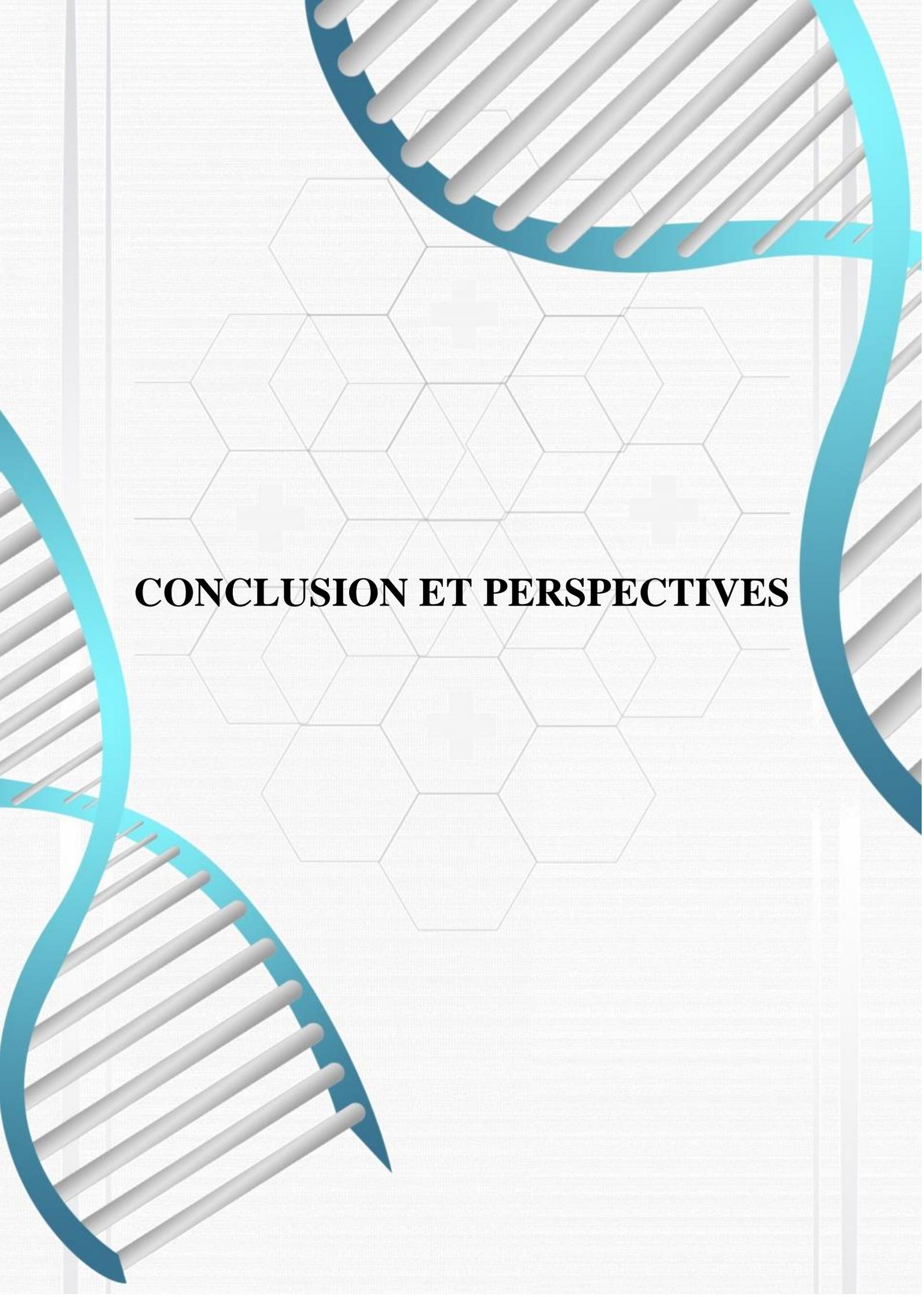


Figure 14: Répartition des patients selon d'autres maladies associées avec l'épilepsie

Dans notre population d'étude on a 44,87% des malades ont d'autres maladies associées avec l'épilepsie parmi les maladies les plus fréquentes nous détectons : le retard mental, HTA.

La plupart de ces maladies sont liées au cerveau, On ne peut pas dire que l'épilepsie à causer ces maladies mais il y a une relation entre l'épilepsie et ces comorbidités parce que il affecte sur un ensemble des nerfs dans le cerveau.



CONCLUSION ET PERSPECTIVES



CONCLUSION ET PERSPECTIVES :

Conclusion

L'épilepsie est une maladie complexe multiple et mal connue du grand public, le traitement tout aussi complexe et multiple, et contraignant et pas toujours efficace à 100%. Les personnes atteintes d'épilepsie n'osent pas parler de leur maladie de peur de ne pas être acceptée dans les différentes activités de vie et plus simplement par peur de la réaction des autres,

❖ Le but de notre travail :

- rassemble le maximum de cas régional dans Est Algérien.
- évaluations général et spécifique de la fréquence et prévalence.

-déterminer la relation entre la consanguinité des parents et son rôle dans la transmission de maladie.

L'étude statistique de notre population, composée de 78 patients (43 homme et 35 femme), a montré une prédominance masculine, notre travail confirme la fréquence élevée de l'épilepsie, ou l'on constate que la majorité des patients sont célibataires et ne travaillent pas à cause de le problème d'insertion de la vie social et la vie professionnel, même que pour le niveau d'étude on remarque que la majorité de nos patients ne sont pas scolarisés ou niveau primaire à cause de l'association des autres maladies comme : le retard mental avec l'épilepsie et d'autre part la stigmatisation dans la société.

Nos résultats nous ont également permis de déterminer un facteur qui augmente le risque d'épilepsie, à savoir la consanguinité des parents dans les familles épileptiques.

Afin d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes d'épilepsie, il faut sensibiliser la population a cette maladie par la médiatisation par exemple radio, la télévision et les affiches et organiser des journées de sensibilisation guidée par les médecins.

En fin voici quelques conseils pour gère l'épilepsie en situation de crise :

Si vous êtes présent dès le début de la crise, il faut soutenir la victime pour éviter qu'elle ne se blesse lors de sa chute. Ensuite, lors des convulsions, il faut éviter qu'elle se blesse et pour cela faire le vide autour d'elle en écartant les objets potentiellement dangereux. Si elle porte des lunettes, il faut lui retirer, libérer ses voies aériennes. Si cela est possible, placez un coussin sous la tête pour éviter les chocs contre le sol. Mémorisez l'heure de début de la crise, sa durée est une donnée importante à signaler aux médecins urgentistes (**Korbas Imane Hidayate et al, 2017**).



Perspective

❖ Pour la santé publique

-Au regard des résultats sur les connaissances et les pratiques, il s'avère nécessaire de proposer aux responsables de formation des professionnels de santé (médecins, infirmiers et sages-femmes) un module de formation sur l'épilepsie.

- La mise en place d'un diagnostic génétique pour un dépistage précoce et plus fiable de la maladie.

❖ Pour les patients et leur famille

- Il paraît évident, au regard de notre sondage et des témoignages recueillis, qu'il existe un manque d'informations à propos de l'épilepsie. Ceci a un impact notable sur la vie quotidienne d'une personne épileptique. Nous pensons qu'il existe des solutions.

❖ Pour la population

- Comme nous l'avons vu, l'épilepsie est une maladie autour de laquelle gravitent encore beaucoup de préjugés. Cela découle du fait que, malgré sa prévalence élevée, l'épilepsie est une maladie mal connue. Ce manque d'informations est ressenti par les personnes épileptiques. Afin de d'améliorer la qualité de vie de ces dernières, il faudrait que la population connaisse mieux cette pathologie.

- Nous pensons que le meilleur moyen d'accéder au plus grand nombre de personnes reste la médiatisation de l'épilepsie, par exemple par des articles dans des parutions gratuites, par des débats télévisés, etc... Tout cela dans le but d'améliorer les connaissances des gens, afin que les préjugés à propos de l'épilepsie cessent et que les individus réagissent mieux face à une crise et plus généralement face à une personne épileptique.

Références Bibliographiques

- 1- **Abet, Soe T, Ishtsu T, et al. 2008.** Association between SCN1A polymorphism and carbamazepine-resistant and epilepsy. *Br J clin Pharmacol*, 66(304-7).
- 2- **Addis L, Rosch RE, Valentin A, Makoff A, Robinson R, Everett K V, et al.** Analysis of rare copy number variation in absence epilepsies. *Neurol Genet*. 2016 Apr 1;2(2):1–9.
- 3- **Balogou1 AAK, Assogba K, Agbobli A, Djassoa G, Grunitzky EK.** Anxiété, dépression et qualité de vie des épileptiques en milieu urbain dans un pays en développement : le Togo. *Société Épilepsies 2010 ; 22 (1) : (79-83).*
- 4- **Barbarosie M, Avoli M.** CA3-driven hippocampal-entorhinal loop controls rather than sustains in vitro limbic seizures. *J Neurosci*. 1997;17:9308-9314.
- 5- **Biella G, Forti M, de Curtis M.** Propagation of epileptiform potentials in the guineapig piriform cortex is sustained by associative fibres. *Epilepsy Res*. 1996;24:137-146.
- 6- **Binnie C, Jeavons P.** Les épilepsies photosensibles. Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent. Paris : J Libbey, 1992 : 299-306
- 7- **Birbeck GL, Meyer A-C, Dua T, Ma J.** Introduction à l'épilepsie. Vol. 10, Zanmi Lasante | Manuel du participant. Sangath; 2014.
- 8- **Bourdarias H, Bergmann J.F,Caulin .c et al .** Traitement des épilepsies. Thérapeutique . Faculté de médecine SAINT-LOUIS LARIBOISIÈRE Université paris VII .(4eme éd) . (533-537).
- 9- **Bourrous, M et al .2010.** Caractéristiques des enfants ayant une épilepsie suivis au CHU de Marrakech , <https://doi.org/10.1016/j.neurol.2010.03.003> .
- 10- **Calvet D , Clothile I.2016** .Epilepsie de l'adulte et de l'adolescent.Guide des premières ordonnances . Editions de santé ,2016 . 28 ,avenue de Messine, 75784 Paris cedex08 .(336-346).
- 11- **Chagnac-Amitai Y, Connors BW.** Horizontal spread of synchronized activity in neocortex and its control by GABA-mediated inhibition.*J Neurophysiol*. 1989;61:747-758.
- 12- **Cheen P, Lin JJ, Lu CS, et al. (2011).** Carmazepine induced toxic effects and HLA-B*-1502 screening in Taiwan, *N Engl-J Med*, 364(1126-33).

- 13- **Chentouf A, Dahdouh A, Guipponi M, Oubaiche M, Chaouch M, Hamamy H, et al.** Familial epilepsy in Algeria: Clinical features and inheritance profiles. *Seizure*. 2015 Sep 1;31:(12–8).
- 14- **Chugani HT, Phelps ME** Maturation changes in cerebral functions in infants determined by 18 FDG positron emission tomography. *Science* 1986 ; 231 : 840-843
- 15- **Connors BW.** Initiation of synchronized neuronal bursting in neocortex. *Nature*. 1984;310:685-687.
- 16- **Cope DW, Giovanni G Di, Fyson SJ, Orbán G, Errington AC, Lőrincz ML, et al.** Enhanced tonic GABA A inhibition in typical absence epilepsy Europe PMC Funders Group. *Nat Med*. 2009;15(12):1392–8.
- 17- **Courjon J, Mauguire F** L'EEG dans les épilepsies post-traumatiques. *Boll Lega Ital Epil* 1982 ; 39 : 19-22
- 18- **Dalla Bernardina B, Colamaria V, Chiamenti C, Capoville G, Trevisan E, Tassinari CA.** Epilepsie partielle bénigne à sémiologie affective (« épilepsie psychomotrice bénigne »). *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 219-223
- 19- **Dalla Bernardina B, Sgro V, Fontana E, Colamaria V, La Selva L.** Les épilepsies partielles idiopathiques de l'enfant. *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 173-188
- 20- **DAOU, Mariam. 2013.** L'épilepsie du sujet âge de 50 ans et plus dans le service de neurologie du CHU Gabriel Toure. [Thèse de doctorat, Faculté de médecine et d'odontostomatologie].
- 21- **Depont, Chantel .2013.** Pharmacogénétique de l'épilepsie. *Synthèse Revues* ,5(189-193), <http://www.ep.gp.org/epa4k/>.
- 22- **Doose H.** L'épilepsie myoclonico-astatique du jeune enfant. In : *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 103-114
- 23- **Dravet C, Bureau M, Guerrini R, Giraud N, Roger J.** L'épilepsie myoclonique sévère du nourrisson. In : *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 75-88
- 24- **Dravet C, Bureau M, Roger J.** L'épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson. *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 67-74
- 25- **Dudek FE, Snow RW, Taylor CP.** Role of electrical interactions in synchronization of epileptiform bursts. *Adv Neurol*. 1986;44:593-617.

- 26- **Dulac O, Aubourg P, Checoury A , et al.** états de mal convulsifs du nourrisson. Aspects sémiologiques, étiologiques et pronostiques. Rev Electroencephalogr Neurophysiol Clin 1985 ; 14 : 255-262
- 27- **Dunn P, Albury CL, Maksemous N, Benton MC, Sutherland HG, Smith RA, et al.** Next generation sequencing methods for diagnosis of epilepsy syndromes. Front Genet. 2018 Feb 7;9(20):1–11.
- 28- **Ephrata Samuel MEFOUNG . 2021.** Etude clinique et génétique des épilepsies familiales dans le service de neurologie du CHU de point 'G' du 21juillet 2014 au 30 Juin 2021.
- 29- **Esterhuizen A, Mefford H, Ramesar R, Wang S, Carvill G, Wilmshurst J.** Dravet syndrome in South African infants: Tools for an early diagnosis. Seizure. 2018 Nov 1;62:99–105.
- 30- **Fabrice B, Coord DMF, S R, Fisher.** Les épilepsies. FAHRES. 2018;25.
- 31- **Gastaut H.** épilepsie bénigne de l'enfant avec paroxysmes occipitaux. In : Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent. Paris : J Libbey, 1992 : 201-21
- 32- **Genton P.** Orphanet: Maladie de Unverricht Lundborg. In: orphanet [Internet]. 2006 [cited 2021 May 25]. p. 1. Available from: https://www.orpha.net/consor/cgibin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=308
- 33- **Guella I, McKenzie MB, Evans DM, Buerki SE, Toyota EB, Allen MI Van, et al.** De Novo Mutations in YWHAG Cause Early-Onset Epilepsy. Am J Hum Genet. 2017 Aug 3;101(2):300–10.
- 34- **Harding BN, Egger J, Portmann B, Erdohazi M,** Progressive neuronal degeneration of childhood with liver disease. Brain 1986 ; 109 : 181-206
- 35- **Heron B, Gautier A, Dulac O, Ponsot G** Déficit en biotinidase. Arch Fr Pediatr 1993 ; 50 : 875-878
- 36- **Hing Si, Chung WH, jee Sh, et all. 2006.** Genetic susceptibility to carbamazepine induced cutaneous adverse drugs reactions .pharmacogenet Genomic .16(297-306).
- 37- **IBINGA Euloge .2015.** Epilepsie De L'enfant Au Gabon : Aspects Socioculturels Et Thérapeutiques. [Thèse de doctorat, université de limoges].
- 38- **Jensen MS, Yaari Y.** The relationship between interictal and ictal paroxysms in an in vitro model of focal hippocampal epilepsy. Ann Neurol. 1988;24:591-598.
- 39- **Jouanna J. & Magdelaine C. ,** Hippocrate, l'art de la médecine, GF Flammarion
- 40- **Jourdain N . 2018 .** Guide de thérapeutique perlemuter. Elsevier masson (10 eme éd) ,(1550-1582) .

- 41- **Juenet C, Mollard E, Juenenet N, et al** .Pratique des thérapies cognitivo-comportementales au quotidien . Collection thérapies et psycho-thérapies, (54-60).
- 42- **KAMDEM M, et all .2018**. Qualités de vie des patients épileptiques suivis en consultation externe au CHU GABRIEL TOURE.
- 43- **Korbas , Imane Hedayat. 2017**. Etude épidémiologique sur les enfants épileptiques à Tlemcen [thèse de Master, Université Aboubaker Belkaid Tlemcen].
- 44- **L'épilepsie au quotidien - VIDAL [Internet]**. [cited 2021 May 23]. Available from: <https://www.vidal.fr/maladies/systeme-nerveux/epilepsie/au-quotidien.html>
- 45- **Lafora GR**. Progressive Myoclonus Epilepsies: State-of-the-Art. *Epileptic Disord*. 2016;18(Supplement 2):28–37.
- 46- **Lange HH, Lieb JP, Engel J Jr, Crandall PH**. Temporo-spatial patterns of pre-ictal spike activity in human temporal lobe epilepsy. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol*. 1983;56:543-555.
- 47- **Lariot MA, Beame P. 2006**. La pharmacogénétique. Le lien entre gènes et réponse aux médicament. (1ere éd, 20, 634).
- 48- **Lerman P**. épilepsie partielle bénigne à pointes centro-temporales. In : Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent. Paris : J Libbey, 1992 : 189-200
- 49- **Loiseau P**. L'épilepsie-absences de l'enfant. In : Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent. Paris : J Libbey, 1992 : 135-150
- 50- **Loiseau P**. The jacksonian model of partial motor seizures. *Adv Neurol*. 1992;57:181184.
- 51- **Louise T**. Diagnosis and management of de novo epilepsy. Vol. 47, *Presse Medicale*. Elsevier Masson SAS; 2018. p. 227–33.
- 52- **Lovestone S**. Neurogenetics : Scientific and Clinical Advances (Série : Neurological Disease and Therapy). 1st ed. LYNCH DR, editor. Vol. 19, *International Psychogeriatrics*. 2007. 337–338 p.
- 53- **Marion Vergonjeanne. 2021**. Epidémiologie de l'épilepsie dans les payes a revenu faibles et intermédiaires [thèse de doctorat, Université de Limoges]. <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/3-0/Fr/>.
- 54- **Mark Kaddumuhasa, Martin N. et all. 2018**. Un point de stigmatisation. *Stigma et l'épilepsie* ,2(11-12).
- 55- **Matsar, Ali .2016**. Point Sur La Prise En Charge Et L'observation De L'épilepsie Chez L'enfant En Ambulatoire. [Thèse de doctorat, université de Picardie Jules Verne].

- 56- **Michel, Vanesse. 2007.** L'épilepsie chez l'enfant (2eme Ed ,11) Presses Universitaire de France.
- 57- **Miles R, Wong RK.** Single neurones can initiate synchronized population discharge in the hippocampus. *Nature.* 1983;306:371-373.
- 58- **Mohamed Émile D.** Etude clinique, paraclinique et génétique des épilepsies myocloniques progressive (EMP) au Service de Neurologie CHU Point "G." U.S.T.TB; 2018.
- 59- **Myers CT, McMahan JM, Amy LS, Petrovski S, Allen AS.** De Novo Mutations in SLC1A2 and CACNA1A Are Important Causes of Epileptic Encephalopathies. *Am J Hum Genet.* 2016 Aug 4;99(2):287–98.
- 60- **Nabbout, Rima. 2016.** L'épilepsie de l'enfant. *Science dédiée* ,200(8-9) ,(1631-1639).
- 61- **Ndiaye M, Sarr MM, Mapouré Y, Sène-Diouf F, Touré K, Sow AD, et al.** Epilepsie dans le contexte neuropédiatrique sénégalais. *Rev Neurol (Paris)* 2008;164(2):162-8.
- 62- **Outin H, Gueye P, Alvarez V, Auvin S, Clair B, Convers P, et al.** Prise en charge des états de mal épileptiques en préhospitalier, en structure d'urgence et en réanimation dans les 48 premières heures. *SRLF - SFMU.* 2018;1–46.
- 63- **Plouin P, Jalin C, Pollack C,** Crises enregistrées lors du réveil chez l'enfant : difficultés diagnostiques. *Rev EEG Neurophysiol* 1986 ; 16 : 29-37
- 64- **Rodrigues C.** Optimisation des posologies des antiépileptiques chez l'enfant à partir de données pharmacocinétiques pédiatriques et adultes. Université Paris Descartes; 2019.
- 65- **Seo S, Leitch B.** Altered thalamic GABA A-receptor subunit expression in the stargazer mouse model of absence epilepsy. *Epilepsia.* 2014;55(2):224–32.
- 66- **Tassinari CA, Bureau M, Thomas P.** Epilepsie avec absences myocloniques. In : *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 151-160
- 67- **Tassinari CA.** Epilepsie avec pointes-ondes continues pendant le sommeil lent - antérieurement décrit sous le nom D'ESES (épilepsie avec état de mal électroencéphalographique pendant le sommeil lent). In : *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 245-256
- 68- **Tate SK, Depont C, Sisodiya SM, et all .** Genetic predictors of the maximum doses patients receive during chemical use of the anti-epileptic drugs Carbamazepine and Phenytoin ,102:5507-12.

- 69- **Telfeian AE, Connors BW.** Layer-specific pathways for the horizontal propagation of epileptiform discharges in neocortex. *Epilepsia.* 1998;39:700-708.
- 70- **Thrumann, WJ Haller, et al. 2011.** Comorbidité associée à l'épilepsie. *L'épilepsie dans le monde*, 10-11(213-213).
- 71- **Wolf P.** L'épilepsie avec crises grand mal du réveil. In : *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 329-341
- 72- **Wolf P.** L'épilepsie myoclonique juvénile. In : *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 313-327
- 73- **Wolf P.** L'épilepsie-absences de l'adolescent. In : *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent.* Paris : J Libbey, 1992 : 307-312
- 74- **Wong RK, Miles R, Traub RD.** Local circuit interactions in synchronization of cortical neurones. *J Exp Biol.* 1984;112:169-178.
- 75- **Woodbury DM, Penry JK, Pippenger CE.** *Antiepileptic drugs.* New York : Raven Press, 1982
- 76- **Xiao Y, Xiong W, Lu L, Chen J, Zhang Y, Jiang X, et al.** The clinical characteristics and related factors of tremor in patients with epilepsy. *Seizure.* 2019 Mar 1;66:70–5.

Annexe : Le Questionnaire

QUESTION	REPONSE
Nom :	
Prénom :	
Sexe :	
Quelle est votre statut matrimonial	<input type="checkbox"/> Célibataire <input type="checkbox"/> Divorcé <input type="checkbox"/> Marié <input type="checkbox"/> Veuf
Combien d'enfant avez-vous	
Quelle est votre niveau d'étude	<input type="checkbox"/> Non scolarisé <input type="checkbox"/> lycée <input type="checkbox"/> primaire <input type="checkbox"/> université <input type="checkbox"/> collègue
Quelle est votre profession	En activité <div style="border: 1px solid black; width: 150px; height: 20px; margin: 5px 0;"></div> Au chômage
Indiquez votre type d'épilepsie	<input type="checkbox"/> Les absences (petit mal) <input type="checkbox"/> Crise atonique <input type="checkbox"/> Crise myoclonique <input type="checkbox"/> Crise generalisé tonico-clonique <input type="checkbox"/> Crise partielle simple <input type="checkbox"/> Crise partielle complexe
Dans le cadre de votre activité ou de votre dernière activité, avez- vous informer vos collègue de votre épilepsie	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Si non pourquoi <div style="border: 1px solid black; width: 150px; height: 20px; margin: 5px 0;"></div>

<p>Avez-vous modifié votre profession en raison de votre épilepsie</p>	<p><input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non</p>
<p>Avez-vous un permis de conduire</p>	<p><input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non si oui a) conduisez-vous ? b) avez-vous demandé l'avis de commission médicale de la préfecture ?</p>
<p>Avez-vous été victime d'accident en raison de votre épilepsie</p>	<p><input type="checkbox"/> La maison <input type="checkbox"/> Au travail <input type="checkbox"/> A l'école <input type="checkbox"/> Dans la rue <input type="checkbox"/> Autre</p>
<p>Quelles ont été les conséquences</p>	
<p>La date ou l'âge de la première crise</p>	
<p>La date de la dernière crise</p>	
<p>Combien de crise avez-vous au cours des derniers mois</p>	
<p>Avez-vous des symptômes des avertissements d'une crise</p>	<p><input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Decrivez vos symptômes : <div style="border: 1px solid black; height: 40px; width: 100%; margin-top: 5px;"></div></p>

Combien de fois avez-vous eu recours aux urgences en raison de votre épilepsie au cours des 12 derniers mois, et pour quels motifs	
Combien de fois avez-vous été hospitalisé en raison de votre épilepsie au cours des 12 derniers mois, et pour quels motifs	
Quelles sont les médicaments ou traitements prescrits	
Etes-vous encore sous traitement	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
Avez –vous fait	<input type="checkbox"/> Radiographie <input type="checkbox"/> EEG <input type="checkbox"/> Scanner <input type="checkbox"/> IRM
Quel sont les résultats	
Etes-vous atteint d'autre maladie	
Avez-vous l'épilepsie dans la famille	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non a) Si oui : • Nombre : • Sexe : b) consanguinité des parents <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non c) lien de parenté :

Résumé

L'épilepsie est l'une des maladies neurologiques la plus fréquente dans le monde. Les études épidémiologiques sont nombreuses, avec des résultats parfois discordants, du fait de difficultés méthodologiques. L'objectif de ce travail est de décrire les caractéristiques épidémiologiques de l'épilepsie dans l'Est algérienne, d'analyser ses facteurs de risque et d'apprécier son retentissement sur la qualité de vie des personnes.

Cette étude de recherche a concerné les patients présentant un phénotype épileptique avec ou sans note familiale, réfère ou vus en consultation dans l'hôpital de psychiatrie, la clinique médicale de Dr. Driss Mehdi et le service de Neurologie du CHU. Dans les mois de Février – Mars –Avril 2023, sur la base D'un questionnaire.

Sur 78 patients atteints de la maladie on a 19,2 %, le pourcentage de la tranche d'âge la plus touché (entre 11 et 20). 22 patients atteints de l'épilepsie familiale avec un pourcentage de 29,5%, l'âge moyen du moment du diagnostic était 45 ans (l'Age des patients entre 1et 90ans) et la sex-ratio était de 1,22 en faveur des hommes. Une notion de consanguinité a été rapporté dans 16 patients avec un pourcentage de 69,6% des familles. Les premières crises seraient apparues entre un an et dix ans dans la majorité des cas. Sur le plan phénotypique la totalité des patients présentait des crises épileptiques et les crises généralisées tonico-clonique était observées dans 50,4% des cas. le retard mental a été observé chez 32,5% des cas et l HTA chez 22,5% des malades. L EEG était normal chez 55,12% des patients ayant le réalise. L'acide valproïque était la molécule la plus présente dans la monothérapie dans près de 31,1% des patients, cette molécule qui se trouve dans Depakine et Kepan.

Cette étude nous a fourni des données épidémiologiques de base sur l'épilepsie dans l'Est algérienne, et qui serviront à orienter les recherches ultérieures et les activités de prévention.

Les mots clés : l'épilepsie, épidémiologie, l'Est algérienne, consanguinité.

Summary:

Epilepsy is one of the most common neurological diseases in the world. Epidemiological studies are numerous, with sometimes-inconsistent results, due to methodological difficulties. The objective of this work is to describe the epidemiological characteristics of epilepsy in Eastern Algeria, to analyze its risk factors and to assess its impact on the quality of life of people.

This research study concerned patients with an epileptic phenotype with or without a family note, referred or seen in consultation in the psychiatric hospital, the medical clinic of Dr. Driss Mehdi and the Neurology department of the CHU. In monthes of February –March – April 2023, based on a questionnaire.

Out of 78 patients with the disease, 19.2% are the age group most affected (between 11 and 20). 22 patients with family epilepsy with a percentage of 29.5%, the average age at the time of diagnosis was 45 years (the age of patients between 1 and 90 years) and the sex ratio was 1.22 in favour of men. A notion of inbreeding was reported in 16 patients with a percentage of 69.6% of families. The first crises would have occurred between one and ten years in most cases. Phenotypically, all patients had seizures and generalized tonic-clonic seizures were observed in 50.4% of cases. Mental retardation was observed in 32, 5% of cases and HTA in 22, 5% of patients. EEG was normal in 55.12% of patients who performed it. Valproic acid was the molecule most present in monotherapy in almost 31.1% of patients, this molecule found in Depakine and Kepan.

This study provided us with basic epidemiological data on epilepsy in Eastern Algeria, which will be used to inform further research and prevention activities.

Keywords: epilepsy, epidemiology, Eastern Algerian, inbreeding.

ملخص

الصرع هو أحد أكثر الأمراض العصبية شيوعًا في العالم. الدراسات الوبائية عديدة، مع نتائج غير متسقة في بعض الأحيان، بسبب الصعوبات المنهجية. والهدف من هذا العمل هو وصف الخصائص الوبائية للصرع في شرق الجزائر، وتحليل عوامل الخطر فيه، وتقييم أثره على نوعية حياة الناس.

اهتمت هذه الدراسة البحثية بالمرضى الذين يعانون من نمط ظاهري مصاب بالصرع مع أو بدون ملاحظة عائلية، تمت إحالتهم أو رؤيتهم بالتشاور في مستشفى الطب النفسي والعيادة الطبية للدكتور إدريس مهدي وقسم طب الأعصاب في المستشفى الجامعي بقسنطينة، خلال الأشهر فيفري مارس وافريل من سنة 2023 وذلك بالاعتماد على استبيان يضم مجموعة من الأسئلة.

من بين 78 مريضًا مصابًا بالمرض، 19.2% هم الفئة العمرية الأكثر تضررًا (بين 11 و20). 22 مريضًا يعانون من الصرع الأسري بنسبة 29.5 في المائة، وكان متوسط العمر وقت التشخيص 45 عاما (سن المرضى بين 1 و90 عاما) ونسبة الجنس 1.22 لصالح الرجال. تم الإبلاغ عن فكرة زواج الأقارب في 16 مريضًا بنسبة 69.6% من العائلات. كانت الأزمات الأولى تحدث بين سنة وعشر سنوات في معظم الحالات. من الناحية الظاهرية، كان جميع المرضى يعانون من نوبات صرع ولوحظت نوبات منشط رملي عامة في 50.4% من الحالات. لاحظنا وجود امراض أخرى مصاحبة للصرع حيث وجد ضغط الدم عند 22,5 بالمئة من المرضى، التأخر العقلي عند قرابة 32,5 بالمئة من المصابين بالإضافة الى وجود مجموعة من الامراض الأخرى، التخطيط الكهربائي للدماغ كان عاديا عند 55,12 بالمئة من المرضى، حمض الفالبرويك هو الجزيء الأكثر وجودًا في العلاج الأحادي فيما يقرب من 31.1% من المرضى، وقد وجد هذا الجزيء في ديباكن وكيبان.

لقد زودتنا هذه الدراسة بالبيانات الوبائية الأساسية عن الصرع في شرق الجزائر، والتي سيتم استخدامها لإثراء المزيد من أنشطة البحث والوقاية.

الكلمات المفتاحية: الصرع، علم الأوبئة، شرق الجزائر، زواج الأقارب.

Année Universitaire : 2022/2023

Présenter Par :

- ❖ **BOUBENDIR Abir**
- ❖ **GRINE Kaouther**
- ❖ **ZEROUAL Fella**

Etude Descriptive Statistique Des Crises D'épilepsie A L'est Algérien

Mémoire présenté en vue de l'obtention du diplôme de Master

Domaine : Sciences de la Nature et de la Vie **Filière :** Sciences biologiques **Spécialité :** Génétique

L'épilepsie est l'une des maladies neurologiques la plus fréquente dans le monde. Les études épidémiologiques sont nombreuses, avec des résultats parfois discordants, du fait de difficultés méthodologiques. L'objectif de ce travail est de décrire les caractéristiques épidémiologiques de l'épilepsie dans l'Est algérienne, d'analyser ses facteurs de risque et d'apprécier son retentissement sur la qualité de vie des personnes.

Cette étude de recherche a concerné les patients présentant un phénotype épileptique avec ou sans note familiale, réfère ou vus en consultation dans l'hôpital de psychiatrie, la clinique médicale de Dr. Driss Mehdi et le service de Neurologie du CHU. Dans les mois de Février –Mars –Avril 2023, sur la base d'un questionnaire.

Sur 78 patients atteints de la maladie on a 19,2 %, le pourcentage de la tranche d'âge la plus touchée (entre 11 et 20). 22 patients atteints de l'épilepsie familiale avec un pourcentage de 29,5%, l'âge moyen du moment du diagnostic était 45 ans (l'Age des patients entre 1et 90ans) et la sex-ratio était de 1,22 en faveur des hommes. Une notion de consanguinité a été rapportée dans 16 patients avec un pourcentage de 69,6% des familles. Les premières crises seraient apparues entre un an et dix ans dans la majorité des cas. Sur le plan phénotypique la totalité des patients présentait des crises épileptiques et les crises généralisées tonico-clonique était observées dans 50,4% des cas. Le retard mental a été observé chez 32,5% des cas et l HTA chez 22,5% des malades. L EEG était normal chez 55,12% des patients ayant le réalise. L'acide valproïque était la molécule la plus présente dans la monothérapie dans près de 31,1% des patients, cette molécule qui se trouve dans Depakine et Kepan.

Cette étude nous a fourni des données épidémiologiques de base sur l'épilepsie dans l'Est algérienne, et qui serviront à orienter les recherches ultérieures et les activités de prévention.

Mots clés : l'épilepsie, épidémiologie, l'Est algérienne, consanguinité.

Jury d'évaluation :

Président du jury :	SEMMAME Ouarda	(MCA - UPMC 1).
Encadrant :	GHAZOUALI-FERTOUL Razika	(MCA- UPMC 1).
Examineur:	BECHKRI Sakina	(MCA - UPMC 1).

Date de Soutenance : 20/06/2023