

Un cas de syndrome d'Ohtahara sur encéphalopathie anoxo-ischémique

A case of Ohtahara syndrome in the context of anoxic-ischemic encephalopathy

Rajaonarison LA¹, Tsifiregna RL², Rakotomalala VH¹, Rasaholiarison NF³, Randrianantoandro NR²,
Andrianah EPG⁴, Injakanasy I¹, Rakotoarijaona T¹, Tehindrazanarivelo AD¹

1. USFR de Neurologie CHU JRB, Antananarivo
2. USFR de Neurologie CENHOSOA, Antananarivo
3. USFR de Neurologie Manarapenitra Andrainjato, Fianarantsoa
4. USFR d'Imagerie médicale CHU JRA, Antananarivo

* Auteur correspondant : Dr RAJAONARISON Lala Andriamasinavalona
lalanaval@gmail.com

RESUME

Introduction : Le syndrome d'Ohtahara fait partie de l'entité des encéphalopathies épileptiques et développementales infantile précoce. Notre étude rapporte un cas sur une encéphalopathie anoxo-ischémique.

Observation : Il s'agit d'un nourrisson de 05 mois vu en consultation externe devant des crises focales à répétition sur hypotonie généralisée persistant sous valproate de sodium à 30mg/kg/j depuis l'âge de J14 de vie. On note une asphyxie néonatale avec une réanimation de 20 minutes à la naissance. Elle a été traitée pour une méningo-encéphalite survenant à l'âge de J2 de vie. L'examen neurologique a révélé une hypertonie axiale récurrente ainsi qu'une hypertonie de l'hémicorps droit avec latéro-déviation du corps et de la tête du même côté. Il n'y avait pas de dysmorphie crânio-faciale. La tomographie cérébrale avait montré une accentuation de l'hypodensité de la substance blanche diffuse plus marquée en fronto-pariétale avec un effacement des sillons et un amincissement cortical diffus avec des prises de contraste hétérogène. L'électroencéphalographie (EEG) avait mis en évidence un microvoltage diffus avec des activités épileptiques paroxystiques. Une dose progressive de lamotrigine a été ajoutée à l'enfant avec un suivi multidisciplinaire. Quatre mois après le début du traitement, une réduction du nombre des crises épileptiques a été observée, accompagnée d'un gain de poids de l'enfant.

Conclusion : Une crise focale pharmaco-résistante débutant en période néonatale nécessite une imagerie cérébrale d'urgence et un EEG, avec une prise en charge thérapeutique complexe et multidisciplinaire.

Mots clés : Encéphalopathie anoxique-ischémique ; Enfant ; Epilepsie ; Madagascar

ABSTRACT

Introduction: Ohtahara syndrome is part of the spectrum of early infantile developmental and epileptic encephalopathies. This study reports a case of Ohtahara syndrome secondary to hypoxic-ischemic encephalopathy.

Case report: This was a 5-month-old infant seen in an outpatient consultation for recurrent focal seizures associated with persistent generalized hypotonia, despite treatment with sodium valproate at a dose of 30 mg/kg/day since day 14 of life. A history of neonatal asphyxia requiring 20 minutes of resuscitation at birth was noted. The patient had been treated for meningoencephalitis related to late-onset neonatal infection at day 2 of life. Neurological examination revealed recurrent axial hypertonia and hypertonia of the right hemibody, with ipsilateral lateral deviation of the body and head. No craniofacial dysmorphism was observed. Brain computed tomography showed increased diffuse hypodensity of the white matter, more marked in the frontoparietal regions, with sulcal effacement and diffuse cortical thinning, associated with heterogeneous contrast enhancement. Electroencephalography (EEG) demonstrated diffuse low-voltage activity with paroxysmal epileptiform discharges. Lamotrigine was progressively added to the treatment regimen, with multidisciplinary follow-up. After four months of treatment, a reduction in seizure frequency was observed, along with weight gain in the infant.

Conclusion: Pharmacoresistant focal seizures with neonatal onset should prompt urgent brain imaging combined with EEG. Therapeutic management remains challenging and requires a multidisciplinary approach.

Keywords: Hypoxic-ischemic encephalopathy; child; epilepsy; Madagascar.

INTRODUCTION

Le syndrome d'Ohtahara fait partie des encéphalopathies épileptiques et développementales infantiles précoces (EDEIP). Il apparaît dans les trois mois suivant la naissance [1]. L'évolution est défavorable pouvant aboutir au décès de l'enfant soit à l'évolution vers d'autre forme d'encéphalopathie épileptique comme le syndrome de West ou le syndrome de Lennox-Gastaut [2]. L'étiologie est souvent d'origine structurelle. Rares sont les cas rapportés de syndrome d'Ohtahara associé à une anoxie néonatale [3]. L'objectif de cette observation est de rapporter ce cas de syndrome d'Ohtahara suite à une encéphalopathie anoxo-ischémique vue en consultation dans notre service de neurologie du Centre Hospitalo-universitaire Joseph Raseta Befelatanana (CHU JRB), Antananarivo Madagascar.

OBSERVATION

Il s'agit d'un nourrisson du genre féminin de 05 mois, vu en consultation externe à l'âge de deux mois en raison des crises focales récurrentes sur une hypotonie généralisée, persistante malgré un traitement au valproate de sodium à 30mg/kg/j depuis le 14^{ème} jour de vie. L'histoire clinique débutait au deuxième jour de vie de l'enfant, qui a présenté une crise d'épilepsie tonique à début focal affectant l'hémicorps droit, suivie d'une généralisation secondaire, avec des épisodes répétitifs dans un contexte fébrile non chiffré. Le nourrisson n'arrivait pas à téter. Elle était hospitalisée en urgence en milieu pédiatrique et

était traitée pour un tableau de méningo-encéphalite pendant douze jours. A la sortie de l'hôpital, l'enfant continue de présenter des crises épileptiques récurrentes, aussi bien de jours que de nuit, malgré un traitement au valproate de sodium. Nous avons relevé dans ses antécédents une notion de rupture prématurée des membranes de plus de 48h avant l'accouchement avec une asphyxie néonatale ayant nécessité une réanimation néonatale de 20 minutes. Aucun cas similaire n'a été rapporté ou connu dans la famille. L'examen neurologique réalisé au cours du 2^{ème} mois de vie a révélé une hypertonie axiale récurrente, ainsi qu'une hypertonie de l'hémicorps droit, accompagnée d'une latéro-déviations du corps et de la tête du même côté, observée plusieurs fois par jour. L'enfant a un développement staturo-pondéral normal, mais conserve une hypotonie axiale en dehors des épisodes de crise et se nourrit à la cuillère. Il n'y avait pas de dysmorphie crânio-faciale ni d'anomalie cutanée. Le bruit du cœur était bien frappé, régulier, sans souffle ni bruit surajouté. Les poumons étaient libres. La tomодensitométrie cérébrale avait montré une accentuation de l'hypodensité de la substance blanche diffuse plus marquée en fronto-pariétale avec un effacement des sillons et un amincissement cortical diffus avec des prises de contraste hétérogène (figure 1). L'EEG avait mis en évidence un microvoltage diffus avec des activités épileptiques paroxystiques. Face à ce tableau clinique, une augmentation progressive de la lamotrigine a été ajoutée au traitement de notre patiente avec un suivi pédiatrique, neurologique, ainsi que par l'équipe de la médecine physique et de réadaptation. Quatre mois après le début du traitement, une diminution du nombre de crises

épileptiques a été observée, accompagnée d'un gain de poids chez l'enfant.

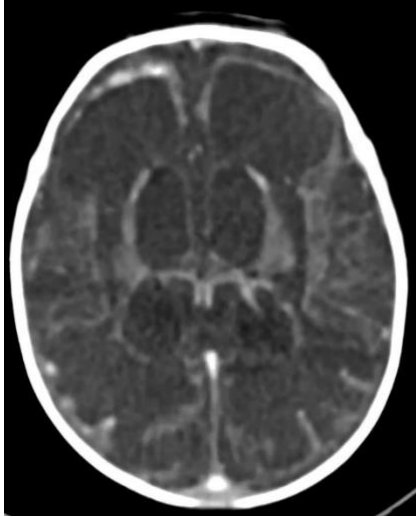


Figure 1 : Tomodensitométrie cérébrale en coupe axiale montrant une accentuation de l'hypodensité de la substance blanche diffuse plus marquée en fronto-pariétale avec un effacement des sillons et un amincissement cortical diffus avec des prises de contraste hétérogène.

DISCUSSION

Il s'agit d'un nourrisson de 05 mois avec un tableau d'épilepsie pharmaco-résistante sur encéphalopathie anoxo-ischémique et une méningo-encéphalite néonatale. Deux cas similaires ont été rapportés par Diatewa et al. L'apparition des crises épileptiques à type de spasmes toniques en extension asymétrique a été observée chez des nourrissons ayant présenté une souffrance néonatale à la naissance, et ce, depuis le 10^{ème} et 12^{ème} jour de vie [3]. Les symptômes apparaissent théoriquement de façon précoce jusqu'à l'âge de 03 mois associé à des anomalies

du développement permettant de décrire une entité pathologique qui est l'encéphalopathie épileptique et développementale infantile précoce comprenant le syndrome d'Ohtahara [1].

Lors de l'examen, l'enfant présentait une hypotonie axiale, associée à des épisodes fréquents de crises épileptiques toniques asymétriques. Ces anomalies neurologiques étaient rapportées aussi par El Moumen [4]. Les crises épileptiques peuvent se présenter sous plusieurs formes, notamment sous formes de spasmes toniques, de crises focales ou généralisées, et ne sont pas influencées par le sommeil [1]. De plus, l'enfant peut présenter d'autres anomalies cliniques, telles que les difficultés à s'alimenter ou une perte des acquisitions au cours de l'évolution de la maladie [5].

Le scanner cérébral avec injection de produit de contraste de la patiente était en faveur d'une encéphalopathie anoxo-ischémique. Les mêmes anomalies radiologiques étaient rapportées par Diatewa et al. La plupart des cas de syndrome d'Ohtahara sont associés à une anomalie structurelle cérébrale [3]. La réalisation d'une imagerie par résonance magnétique cérébrale avec spectroscopie est le gold standard en termes d'exploration morphologique devant les EDEIP [6]. Par rapport à notre cas, nous ne pouvons pas écarter les hypothèses d'une anomalie de migration neuronale ou les séquelles cérébrales post infectieuses vue le tableau clinique de notre patiente.

L'EEG de notre patiente avait mis en évidence une microvoltage diffuse avec des activités épileptiques paroxystiques. La présence de « burst-suppression » est le tracé typique

rapporté dans le cadre d'un syndrome d'Ohtahara [5]. La surveillance électroencéphalographique des patients permet de voir l'évolution de ce syndrome vers d'autre forme d'encéphalopathie ultérieurement avec l'apparition d'une hypsarythmie dans le cadre d'un syndrome de West ou de pointe onde lente généralisé dans le cadre d'un syndrome de Lennox-Gastaut [2].

L'association de valproate de sodium et de lamotrigine a permis une réduction du nombre quotidien de crises épileptiques de notre patiente, accompagnée d'un gain de poids. Le recours à plusieurs antiépileptiques est nécessaire pour diminuer le nombre de crise épileptique journalière devant un syndrome d'Ohtahara [4]. Des auteurs ont ajouté aussi de l'adrénocorticotrophique hormone ou suggéré la mise sous régime cétogène afin de réduire le nombre des crises épileptiques chez ces patients présentant un syndrome d'Ohtahara [2].

CONCLUSION

L'apparition d'une crise focale pharmaco-résistante débutant en période néonatale constitue un défi diagnostic et thérapeutique majeur pour le clinicien. La réalisation d'une imagerie cérébrale avec injection de produit de contraste en urgence, associée à un électroencéphalogramme (EEG), est essentielle pour l'investigation étiologique. Le pronostic évolutif est défavorable. La prise en charge thérapeutique est difficile et reste toujours multidisciplinaire.

REFERENCES

1. Beal JC, Cherian K, Moshe SL. Early-onset epileptic encephalopathies: Ohtahara syndrome and early myoclonic encephalopathy. *Pediatr Neurol.* 2012 nov;47(5):317-23. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2012.06.002. PMID: 23044011
2. Patel T, Patel S. Ohtahara syndrome progressing to West syndrome. *Int J Contemp Pediatr* 2021;8(5):941-3.
3. Diatewa JE, Apetse K, Assogba K, Dongmo JJ, Balogou AAK. Encéphalopathie épileptique infantile précoce d'étiologie anoxo-ischémique au CHU Campus de Lomé (Togo). *Afr J Neurol Sci* 2018;37(2):1-8.
4. El Moumen A. Ohtahara Syndrome: Case Report and Literature Review. *Sch J Med Case Rep* 2023;11(4):594-6.
5. Singh S. A Case of Early-infantile Epileptic Encephalopathy with Suppression-bursts: The Ohtahara Syndrome. *Acta Sci Pediatr* 2021;4(2):6-10.
6. Centre de Référence Epilepsies Rares. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Épilepsies néonatales. 2022 Nov.