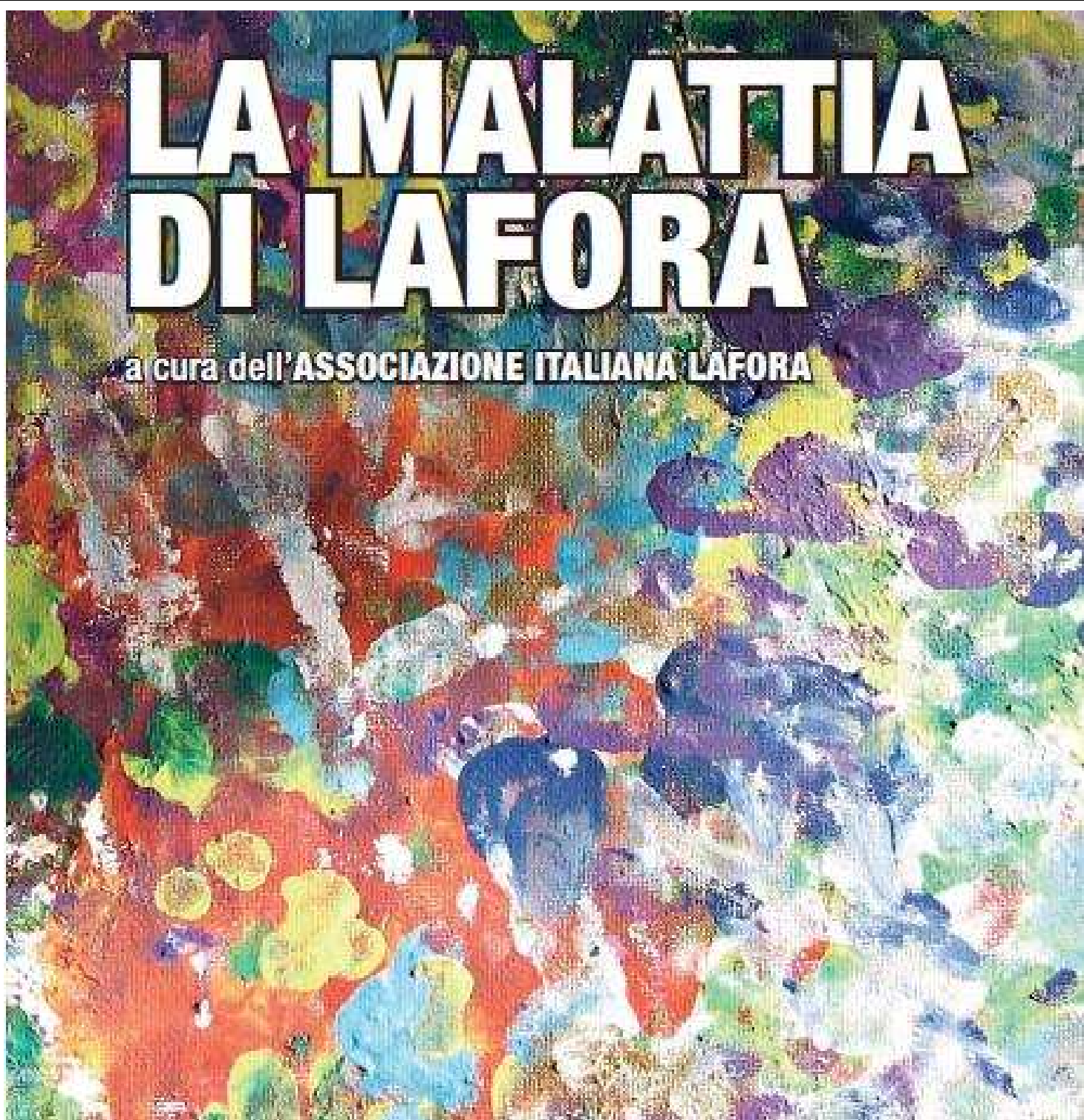


LA MALATTIA DI LAFORA

a cura dell'ASSOCIAZIONE ITALIANA LAFORA



La Maladie de Lafora

Guide conçu par l'Association italienne Lafora

Traduit par l'association France Lafora

(Certaines formulations peuvent ne pas être rigoureusement exactes !)

Texte rédigé par :

Simona Stefania Lunghi

Infirmière professionnelle

NPI-Institut Neurologique « C. Mondino » de Pavie

Avec la collaboration de :

Pavica Nisandzic

Infirmière en pédiatrie

Préface

Avec cette publication, l'Association italienne Lafora (A.I.L.A.), souhaite apporter une aide aux familles et aux autres intervenants qui se trouvent confrontés à cette pathologie complexe et rare qu'est la Maladie de Lafora.

Dans cet objectif, ce livret présente de façon simple mais suffisamment détaillée les caractéristiques de la maladie ; il se présente également comme un petit guide pour la gestion des problématiques quotidiennes.

Le glossaire, en particulier, facilite la compréhension de certains termes médicaux qui ne sont pas forcément connus, et il a été inséré dans ce livret dans le but d'améliorer et de rendre plus efficace la communication entre les familles et le personnel médical.

Nous remercions pour cette partie Simonia Stefania Lunghi, infirmière professionnelle, et Pavica Nisandzic, infirmière en pédiatrie, pour leur disponibilité et le professionnalisme avec lesquels elles ont contribué à la rédaction du texte. Nous adressons également nos remerciements au Professeur Pierangelo Veggiotti qui a soutenu et coordonné l'initiative.

Nous sommes enfin reconnaissants à M. Fabrizio Raffaelli, de l'association « Les Amis de Marco Cagnoni », pour s'être occupé de la conception graphique et de l'édition du présent fascicule.

Mariella Capra

Présidente de l'Association Italienne Lafora

J'exprime ma plus vive satisfaction pour l'initiative que Simona Lunghi et le professeur Pierangelo Veggiotti ont prise, sous l'auspice de l'association italienne Lafora, qui pourra apporter aux parents des enfants malades une référence pour les orienter quant aux doutes et aux questions infinies que soulèvent chaque cas de maladie.

Le texte, comme l'a relevé Mariella Capra, est une explication précise et claire sur la maladie de Lafora, avec une partie détaillée spécifique pleine de suggestions utiles qui constituent une référence pour les familles qui se battent pour améliorer la qualité de vie de leurs enfants. Je souhaite que cette démarche puisse aider ceux qui tentent de préserver leurs enfants de la maladie et pour qu'ils puissent profiter d'une aide maximale de la part du monde médical, social, et avant tout familial.

Prof. Umberto Balottin

*Directeur Département de Clinique Neurologique et Psychiatrie du
vieillessement*

*Institut C. Mondino / Ecole de Spécialisation de Neuropsychiatrie Infantile
Université de Pavie*

MALADIE DE LAFORA

LA MALADIE

Qu'est-ce que c'est ?	p5
Comment se manifeste-t-elle ?	p5
Les causes	p5
Comment se transmet-elle ?	p5
Le diagnostic	p5
Existe-t-il un traitement ?	p6
Recherche	p6
Traitement expérimental avec le régime cétogénique	p6

EPILEPSIE

Type de crise et premiers secours	p8
Absences	p8
Crise toniques, tonico-clonique généralisée	p9

CONSEILS PRATIQUES POUR LES FAMILLES

Conseils pour ceux qui assistent le malade	p11
Comment affronter les changements provenant de la maladie	p12
Communication	p12
Maintenir le dialogue ouvert	p14
Conseils pratiques pour les activités quotidiennes	p14
Alimentation	p15
Conseils pratiques pour l'évolution de la maladie	p15

TEMOIGNAGE	p15
-------------------	-----

GLOSSAIRE	p19
------------------	-----

IMAGES/ ANNEXES	p21
------------------------	-----

LIENS/ADRESSES UTILES	p27
------------------------------	-----

LA MALADIE

Nom anglais : Lafora Disease (code OMIM #254780). Décrite pour la première fois en 1911 par Gonzalo Rodriguez –Lafora (18896-1972), neurologue espagnol.

QU'EST-CE QUE C'EST

C'est une maladie neurologique évolutive caractérisée par des crises d'épilepsie, des myoclonies, des symptômes cérébelleux et une détérioration psychique.

La maladie de Lafora se rencontre communément dans les pays méditerranéens (Espagne, France et Italie), dans des zones réduites d'Asie centrale, en Inde, au Pakistan, en Afrique du Nord et dans des groupes ethniques particuliers du sud des Etats-Unis ainsi qu'au Canada.

COMMENT ELLE SE MANIFESTE

Les troubles se manifestent à l'adolescence, avec des crises généralisées tonico-cloniques ou clono-tonico-cloniques, des myoclonies au repos et durant l'activité, des myoclonies négatives et des crises occipitales focales associées à des amauroses transitoires. L'évolution est caractérisée par une détérioration cognitive significative et rapide, dont les symptômes de départ peuvent précéder les anomalies sur le plan moteur, et par une augmentation progressive de l'intensité des convulsions et des myoclonies. Les manifestations cliniques et l'évolution varient d'un patient à l'autre.

LES CAUSES

La maladie de Lafora est due à des altérations concernant un des deux gènes connus situés chacun sur un chromosome 6, appelé EPM2A (découvert en 1998) et EPM2B (ou NHLRC1 découvert en 2003) et qui causent un dysfonctionnement dans les protéines qu'ils produisent, respectivement la laforine et la maline (voir schéma B). La fonction ces protéines n'est pas encore bien définie, bien que l'on pense qu'elles sont

impliquées dans le mécanisme du glycogène, comme leur manque provoque l'accumulation de sucres dans différents tissus de l'organisme. Un petit nombre de patients ne présente pas de variations dans ces deux gènes, c'est pourquoi on suspecte également au moins un autre gène impliqué dans la maladie.

COMMENT ELLE SE TRANSMET

La maladie se transmet génétiquement, sur un mode que l'on nomme autosomique récessif. En d'autres termes, un individu ne présente les symptômes de la maladie que s'il possède une altération sur chacun des deux gènes de la paire (à l'exception des chromosomes sexuels, chacun de nous possède 2 paires de chaque chromosome – un maternel et un paternel, et donc 2 paires de chaque gène). A l'inverse, si l'individu a une paire de gènes normale et une altérée, est un porteur sain, et en général il ne présente aucun symptôme. Ainsi un enfant ne naît avec la maladie que s'il reçoit une paire de gènes défectueux de chacun des parents, l'un et l'autre porteurs sains de l'altération génétique. Un couple de porteurs sains a 25% de risque, à chaque grossesse, de mettre au monde un enfant malade, 50% un enfant porteur sain, et 25% un enfant sain et non porteur.

LE DIAGNOSTIC

Le diagnostic de la Maladie de Lafora peut être supposé sur la base des antécédents familiaux, de l'âge de début des troubles, du mode caractéristique de présentation des symptômes, de la détérioration rapide des fonctions cognitives et de caractéristiques particulières significatives de l'électroencéphalogramme (EEG). Il faut partir de l'évaluation des symptômes cliniques épileptologiques et de la possible détérioration cognitive. Il sera donc indispensable de procéder à une anamnèse soignée, une évaluation neuropsychologique et une étude neurophysiologique comportant

LA MALADIE DE LAFORA

au premier plan l'enregistrement de l'EEG avec enregistrement vidéo et polygraphie, et l'étude des potentiels évoqués.

Les examens neuroradiologiques peuvent peu contribuer au diagnostic ; il n'existe pas, en outre, de marqueur de la maladie observable dans les examens hématochimiques et métaboliques.

Le diagnostic peut facilement être confirmé par la biopsie cutanée de la région axillaire, qui met en évidence la présence de corps de Lafora (accumulation de polyglucoses) (voir figure A) dans les cellules des canaux sudoripares. Le test génétique est très utile du point de vue diagnostique, comme la mutation des gènes EPM2A et EPM2B se retrouve dans plus de 90% des cas.

EXISTE-T-IL UNE THÉRAPIE ?

Il n'existe pas actuellement de thérapie pouvant arrêter la maladie ou en ralentir la progression. Toutefois il est possible de limiter la symptomatologie épileptique avec des traitements antiépileptiques. En particulier, l'acide valproïque est devenu le médicament de premier choix et de base parmi tous les traitements, auquel peuvent s'ajouter des combinaisons diverses qui se basent avant tout sur l'utilisation de médicaments efficaces dans les épilepsies myocloniques tels l'éthosuccimide, la lamotrigine et le lévétiracetam mais d'autres combinaisons sont possibles et selon le patient, l'efficacité, souvent partielle, est variable. Ces dernières années, le Zonisamide a montré des effets positifs significatifs sur le contrôle des crises et sur la réduction des myoclonies.

Le soutien psychologique et social est d'une importance fondamentale.

RECHERCHE

Il existe actuellement tout un panel de recherches pour mieux comprendre la maladie de Lafora. Une partie des études se concentre sur la génétique, étant donné qu'il y a au moins un autre gène encore non

identifié qui contribue à la maladie. En outre, certaines équipes cherchent à comprendre la fonction de la laforine et de la maline et leur relation avec le métabolisme des sucres, et leurs manifestations cliniques. Enfin, des études de thérapie génique sont aussi en cours, pour chercher à substituer, dans un modèle de la maladie sur la souris de laboratoire, le gène malade avec un gène sain.

TRAITEMENT EXPERIMENTAL AVEC LA DIETE CETOGENIQUE

La diète cétogénique est une modalité thérapeutique expérimentale pour traiter la maladie de Lafora.

DIETE CETOGENIQUE CLASSIQUE

Il s'agit d'un régime nutritionnel contenant un pourcentage élevé de graisse et un quota réduit de protéines et de glucides. Celle-ci se propose d'induire un état de cétose chronique dans le but de simuler l'état métabolique du jeûne. Avec cette diète, l'organisme s'oblige à utiliser les graisses à la place du glucose comme source d'énergie, en maintenant délibérément élevé le développement de corps cétoniques. Tous les types de cette diète contiennent un pourcentage de graisse élevé et un pourcentage de protéines et de glucides faibles, mais dans le type classique, le rapport entre les constituants est ainsi défini : 4g de graisses – 1g (protéines et glucides).

L'utilisation de la diète cétogénique dans la maladie de Lafora ne vise pas seulement un possible effet antiépileptique, mais aussi un possible effet préventif. En effet, les corps de Lafora sont constitués d'agrégats denses de polyglucoses qui diffèrent du glycogène normal par des ramifications anormales. L'application de la diète cétogénique permet d'avoir à disposition de l'organisme un quota réduit de glucides, composant indispensable dans la constitution du glycogène et par conséquent une potentielle réduction dans la formation des corps de

LA MALADIE DE LAFORA

Lafora qui sont des accumulations pathologiques de glycogène.

Etant donné ce possible effet préventif, la diète cétogénique devrait être suivie pendant toute la vie des patients, et pour cette raison le rapport des nutriments est de 3 à 1 (3g de graisses pour 1g de protéines + carbohydrates) : ce régime est ainsi mieux toléré par les patients et plus acceptable sur le plan gustatif.

Un entretien avec un médecin nutritionniste est donc nécessaire. Il s'agit de :

- rencontrer les parents afin d'expliquer les caractéristiques de la diète cétogénique.
- Donner des informations détaillées sur les goûts alimentaires de chaque patient.
- Evaluer l'état nutritionnel avec des examens clinico-anthropométriques et une étude de la structure corporelle.
- Etablir un carnet alimentaire pour évaluer l'apport calorique.
- Donner des conseils aux parents sur la préparation des repas cétogéniques à la maison.

La diète cétogénique est en général bien acceptée par les patients.

Au début sera imposée une diète avec des aliments naturels, puis, avec la progression de la maladie, il pourra être nécessaire de recourir à des préparations spéciales pour la diète cétogénique.

De telles préparations peuvent également être utilisées pour les intégrer à la diète avec de vrais aliments.

Au cours de la diète cétogénique :

- A domicile il n'est pas indispensable de relever la glycémie
- On conseille un contrôle hebdomadaire de la cétonémie ou en fonction de la recrudescence des crises
- En cas de doutes sur la symptomatologie, il faut contacter le médecin référent.
- Pour les thérapeutiques entreprises avec l'existence de pathologies concomitantes, il faut toujours demander conseil au médecin référent
- Prêter attention aux produits pour l'hygiène buccale (dentifrice, baume à lèvres,...) qui contiennent du sucre

L'ÉPILEPSIE

L'ÉPILEPSIE

La crise d'épilepsie est définie comme l'apparition paroxystique de signes et symptômes dus à une activité neuronale anormale dans le cerveau. Sous le terme « épilepsie » se rejoignent des syndromes épileptiques nombreux et distincts, pouvant avoir de nombreux types de manifestations.

La localisation de la décharge électrique dans une aire cérébrale particulière détermine les différentes manifestations qui peuvent résulter de cette même décharge électrique.

On aura donc des crises partielles quand la décharge ne concerne qu'une partie limitée du cerveau, des crises généralisées lorsque le trouble concerne tout l'encéphale, et des crises partielles avec généralisation secondaire si la décharge, partant d'une partie confinée, s'étend successivement à tout le cerveau.

Durant les crises le sujet n'éprouve pas de douleur, et les mouvements sont des causes involontaires de la décharge anormale.

Le sujet pourra aussi bien perdre ou garder le contact avec l'environnement et/ou la perception de soi.

Il pourra entendre des sons, voir des images, goûter des saveurs, percevoir des odeurs ou des sensations tactiles inexistantes.

Il pourra effectuer avec des parties ou tout son corps, des actions involontaires comme parler, hurler, secouer une main ou un bras, faire quelques pas ou même déambuler, tomber et être pris de secousses dans tout le corps.

TYPE DE CRISE ET NORMES DE PREMIERS SECOURS

La première chose à faire lors de la survenue d'une crise d'épilepsie est de garder son calme : ceci sera plus facile dès lors que l'on prend en compte le fait que la personne, indépendamment du type et de l'intensité de telles manifestations, n'éprouve aucune douleur et que cette crise, mis à part dans de rares cas, se termine spontanément. Par ailleurs, quel que soit le symptôme (déviation du regard ou de la bouche,

raidissement d'un membre, incontinence, etc...), il disparaîtra une fois la crise terminée.

Il reste cependant très utile d'observer attentivement ce qui se passe durant la survenue de la crise, combien de temps dure chaque manifestation, et d'en noter le déroulement, afin de pouvoir rapporter les événements le plus précisément possible au spécialiste. De telles informations sont en effet très importantes pour déterminer correctement le type de crise.

Il est par conséquent utile dans un tel objectif de mettre en place un journal des crises avec la description de celles-ci. (voir l'exemple de journal des crises prévu dans ce livret).

CRISES non convulsives

Durant ces crises il n'est pas nécessaire d'intervenir d'une quelconque manière, mais il faut veiller à ce que le sujet ne se mette pas en situation de danger alors qu'il a des mouvements involontaires : il pourrait se faire mal.

ABSENCES

Ces crises généralisées se caractérisent par une brève perte de conscience.

Le sujet apparaît comme « distrait », « absent » pour quelques secondes et en général il suspend toute activité motrice. Dans le cas de crises rapprochées ou d'état de mal-absence (absence très prolongée), la personne doit être protégée des possibles sources de danger.

CRISES focales/partielles

En cas de perte de contact avec l'environnement, en mode partiel ou total, la personne peut se montrer typiquement confuse, errant sans but précis ou agissant comme si elle ne comprenait pas ce qu'elle est en train de faire (soulever des objets, s'habiller, etc...). De tels comportements sont définis comme des automatismes.

- rassurer et reconforter le sujet qui pourrait se préoccuper des effets de la crise

L'ÉPILEPSIE

- l'éloigner de situations dangereuses (par exemple une route fréquentée, un four brûlant, un escalier raide)
- lui parler de façon calme et gentille afin de le réacclimater le plus rapidement possible, à la fin de la crise, dans l'environnement ambiant.
- Ne pas chercher à le retenir (l'état de confusion qui peut suivre la crise le pousserait instinctivement à se débattre), mais lui donner un espace suffisant

CRISES TONIQUES (rigidification) et ATONIQUES (relaxation)

La personne qui présente ce type de crise généralisée va alternativement se raidir ou se relaxer sur le plan musculaire et, alors qu'elle était debout, elle va tomber au sol ; elle se reprend en général rapidement, présentant, parfois, un état confusionnel. Les crises avec chute sont évidemment parmi les plus dangereuses pour la sécurité de la personne et requièrent une attention particulière de la part des parents qui doivent surveiller attentivement la personne et créer un environnement sécurisé.

CRISE TONICO-CLONIQUE GENERALISEE

Ce type de crise généralisée provoque la perte de conscience avec l'émission d'un cri et , souvent, la chute, qui est très difficile à éviter.

Au départ on assiste à la phase tonique (15-20 secondes), dans laquelle le corps, après une série de contractions musculaires généralisées et symétriques, se raidit en extension ; à cette phase succède une phase clonique, dans laquelle se manifestent des mouvements involontaires et rythmés de la tête, du tronc et des membres, avec une fréquence des contractions qui diminue progressivement jusqu'à disparaître entre 30-40 secondes. La position dans laquelle il faut mettre la personne en cas de crise convulsive est sur le côté.

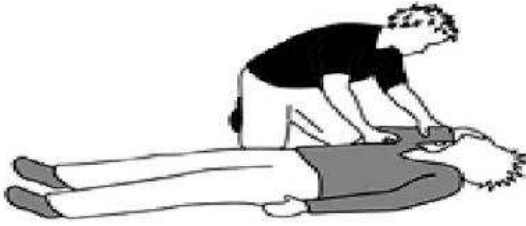
En général la crise tonico-clonique dure moins d'une minute et s'interrompt spontanément ; le patient qui reprend connaissance peut être confus, avoir des difficultés à parler, ou bien il

peut être lucide et ne pas se rendre compte de ce qui se passe.

Lorsqu'on se trouve face à une personne présentant ce type de crise il est opportun de suivre les recommandations suivantes :

- maintenir son calme et rassurer les personnes qui assistent à la crise
- ne pas retenir la personne qui présente des convulsions et ne pas chercher à limiter ses mouvements
- éviter qu'elle sente de l'agitation autour d'elle
- chronométrer la durée de la crise d'épilepsie
- éloigner tout objet dur ou coupant
- libérer le cou de tout accessoire qui, en se serrant, pourrait gêner la respiration
- glisser quelque chose de lisse et mou (par exemple un pull-over) sous la tête pour éviter qu'elle ne se blesse à cause des mouvements brusques provoqués par la crise
- faire rouler délicatement le sujet sur un côté pour tenir les voies respiratoires libres
- ne pas chercher à lui ouvrir la bouche avec un objet rigide ou avec les doigts : les muscles impliqués sont pris dans un processus très puissant et, en tentant de forcer, ils peuvent provoquer des lésions dentaires ou à l'articulation mandibulaire. De cette façon le sauveteur pourrait aussi se blesser.
- Ne pas tenter la respiration artificielle, dans le cas improbable où le sujet ne respirerait pas une fois la crise terminée (les altérations respiratoires causées par la crise se résolvent spontanément sans aucun besoin d'intervenir)
- Rester à proximité jusqu'à la fin de la conclusion spontanée de la crise épileptique
- Adopter une attitude amicale et rassurante dès que le sujet reprend conscience
- Selon le cas, évaluer s'il faut emmener la personne aux Urgences

L'EPILEPSIE



Il peut arriver qu'une crise d'épilepsie dure plus de 3-5 minutes, ou qu'un épisode de crise soit suivi par un autre sans que le patient ne reprenne conscience ; dans ce cas il est nécessaire d'intervenir sur le plan pharmacologique :

- utiliser des médicaments par voie rectale, comme des suppositoires de diazepam, selon la prescription du médecin
- ne pas employer de médicaments par voie orale car, dans une situation d'altération de la conscience, ils pourraient pénétrer dans les voies respiratoires
- faire intervenir un médecin (appeler le SAMU) ou conduire le patient au service d'Urgences le plus proche

CONSEILS POUR CEUX QUI ASSISTENT LE MALADE

La maladie de Lafora ne touche pas seulement la personne malade, mais aussi tout son noyau familial. La charge émotive personnelle est énorme, et celui qui assiste le patient a besoin de développer un ensemble de stratégies pour faire front à l'évolution de la maladie. Prendre en compte ces émotions peut être de bon secours dans la gestion du patient, comme il peut aussi être utile pour soi-même.

FAMILLE

La famille doit devenir la plus importante source d'aide. Il est important d'accepter l'aide qui peut venir d'autres membres du noyau familial, afin que la charge ne pèse pas sur une seule personne.

PARTAGER SES PROPRES DIFFICULTES

Il est nécessaire de partager ses expériences et ses propres états d'âmes avec d'autres personnes ; si l'on garde tous ses problèmes pour soi, il peut devenir plus difficile d'aider la personne. Le partage avec d'autres qui vivent les mêmes problèmes peut aider à percevoir comme normales et naturelles ses propres réactions. Il est utile d'accepter les aides extérieures, sans craindre de créer aux autres des problèmes ou des difficultés, en cherchant à s'organiser en avance pour pouvoir compter sur quelqu'un capable de remplacer la personne-ressource en cas d'urgence.

GARDER DU TEMPS POUR SOI

Il est essentiel de conserver du temps pour soi. Ceci permettra d'entretenir ses contacts sociaux, de mettre en avant ses intérêts propres et avant tout d'éprouver du plaisir dans sa propre vie.

PRENDRE EN COMPTE SES PROPRES LIMITES

Il est nécessaire de ne pas trop s'imposer. La plupart des personnes comprennent quelles sont leurs propres limites seulement quand la charge de l'assistance est sur le point de les submerger. Si la situation est proche de devenir telle, il faut intervenir en demandant une aide adéquate pour prévenir ce qui arrive et éviter une possible situation de crise. Il ne faut pas culpabiliser ou incriminer le patient pour les problèmes qui surviennent. Il faut se souvenir que la cause de tout cela est la maladie.

Il faut avoir en tête que les relations interpersonnelles sont des sources de support pour l'aidant, et peuvent aussi être utiles pour la personne malade.

SE RAPPELER QUE L'ON EST IMPORTANT

Il est utile de se souvenir du fait que l'on est important, pour soi et pour le patient. Sans cette assistance qu'on lui fournit, le malade serait perdu. Ceci est une autre raison pour laquelle il est essentiel de prendre soin de soi.

RECHERCHER ET ACCEPTER L'AIDE ET LES CONSEILS

Apprendre à accepter une aide peut représenter pour certaines personnes une nouveauté. Toutefois, même si des membres de la famille, des amis ou des voisins veulent apporter une aide, ils ne peuvent pas savoir si ce sera utile ou bien accepté. Un mot, une suggestion, une indication peuvent les faire se sentir utiles ; en outre ils seront ainsi une aide pour la personne malade et pourront être une source de soulagement inespérée dans le soin à la personne.

Un groupe de parole peut représenter une aide, et un moment de partage des problèmes et des solutions ainsi qu'une occasion de se soutenir réciproquement.

CONSEILS PRATIQUES AUX FAMILLES

En outre, il est important de connaître les endroits où il est possible d'obtenir une aide sur le plan médical, de l'organisation, ou sur le plan personnel, autour du lieu de résidence. Le médecin, l'infirmière ou l'assistante sociale peuvent identifier et diriger vers les ressources nécessaires.

COMMENT AFFRONTER LES CHANGEMENTS RESULTANT DE LA MALADIE SUR LE PLAN SOCIAL

A plus forte raison dans le cas d'un handicap mental et cognitif, il faut tenir compte du fait que les contacts avec les autres sont nécessaires aux personnes avec de telles problématiques. Ainsi, maintenir le rapport avec les amis revêt une importance fondamentale. Beaucoup de personnes ont tendance à s'isoler et à rester confinées à la maison ; le risque est ici de perdre ses propres contacts sociaux et les relations interpersonnelles. Cet isolement, à son tour, fait empirer la situation et rend encore plus lourde l'assistance à la personne malade. Il faut donc considérer le maintien d'une vie sociale et des amitiés comme une priorité véritable. Dans les premières phases de la maladie, où l'autonomie personnelle peut encore être préservée mais où la capacité de jugement de la personne pourrait commencer à être altérée, il est bon de contrôler ses relations sociales pour éviter que des personnes malintentionnées ne profitent des limites de la personne.

COMMUNICATION

La détérioration cognitive de la personne ne doit cependant pas nous entraîner à parler avec un langage enfantin, souvent le patient comprend bien mieux que ce qu'il ne laisse paraître.

Le rapport avec la personne atteinte de la maladie de Lafora requiert souvent beaucoup de patience. Il faut constamment répéter les choses. Il ne faut jamais en demander trop à la fois mais il faut procéder

lentement et en montrant comment une action doit être exécutée pas à pas, car cela peut paraître complètement nouveau pour la personne. Il est nécessaire de vérifier la compréhension et de contrôler si l'action a été effectuée.

Il ne faut pas être avare de compliments : chaque compliment leur donne confiance en eux-mêmes et les incite à aller de l'avant, ils réagissent avec une sensibilité extrême aux démonstrations d'affection et aux éloges.

La détérioration cognitive est le résultat de l'évolution progressive de la maladie.

Les premiers signes que la famille peut remarquer sont l'altération de la capacité à se rappeler des événements récents ainsi que du déroulement des tâches routinières quotidiennes et coutumières. La personne peut aussi présenter une confusion, des modifications de la personnalité et du comportement, une altération de la capacité de jugement, une difficulté à trouver ses mots ou à finir ses phrases.

Il est important de continuer à traiter la personne comme on l'a toujours fait même si les conditions ont changé. L'assistance peut parfois être très difficile ; toutefois, il existe quelques clés permettant de mieux affronter la situation.

ÉTABLIR UNE ROUTINE ET MAINTENIR UN STANDARD DE NORMALITÉ

Mettre en place une routine, dans la vie du malade, peut diminuer le nombre de décisions à prendre et contribuer à maintenir un ordre et une structure dans sa vie quotidienne, qui serait autrement très confuse.

SOUTENIR L'AUTONOMIE DU PATIENT

Il est nécessaire que la personne reste le plus longtemps possible indépendante pour préserver son auto-estime.

CONSEILS PRATIQUES AUX FAMILLES

La maladie de Lafora est une maladie invalidante qui va compromettre l'autonomie de la personne.

Un objectif que l'on doit de toute façon avoir est de maintenir le plus possible d'autonomie personnelle en utilisant des moyens de protection ou de facilitation qui soutiendront ou aideront le sujet dans le déroulement de ses activités quotidiennes.

AIDER LA PERSONNE À CONSERVER SA DIGNITÉ

Il faut garder à l'esprit que le patient assisté est encore un individu qui ressent des émotions et des sentiments; par conséquent, ce qui est dit peut avoir, pour lui, un effet perturbant. Il faut éviter les discussions autour des conditions du patient en sa présence.

PRESERVER L'ESTIME DE SOI

Au début de la maladie, avec la détérioration graduelle et la perte de certaines capacités, il devient important d'aider la personne à tolérer les frustrations qui découlent de sa nouvelle situation. Il faut ainsi soutenir les capacités restantes, en faisant souvent des compliments et en développant les aspects positifs, en cherchant à limiter les commentaires et en évitant de souligner les succès.

EVITER LES DISPUTES

Tout conflit génère un stress inutile pour la personne qui assiste comme pour le malade. Il faut éviter de faire remarquer les difficultés en essayant de maintenir un climat calme. Irriter le malade ne ferait qu'empirer la situation.

Il faut en effet se rappeler que tout ce qui arrive ne dépend pas du patient, mais de la maladie.

METTRE EN PLACE DES TACHES SIMPLES

Il est indiqué de proposer des tâches simples ; il ne faut pas exposer les malades à trop de choix à faire.

MAINTENIR LE SENS DE L'HUMOUR

Rire avec la personne qui a une détérioration cognitive, mais pas d'elle. L'humour peut être un excellent moyen de se soulager de situations stressantes.

FAIRE ATTENTION AUX REGLES DE SECURITE

La perte de la coordination physique augmente le risque d'accident ; en conséquence il faut rendre l'habitation dans laquelle le malade vit la plus sûre possible.

Il est possible par exemple d'utiliser des protections de coin de meuble, des barrières de lit, d'enlever les tapis ou les meubles qui pourraient devenir des obstacles.

ENCOURAGER LE MAINTIEN D'UNE BONNE FORME PHYSIQUE

Dans beaucoup de cas, cette attitude peut aider la personne à conserver ses facultés physiques et mentales plus longtemps. Le niveau d'exercice le plus approprié est fonction des facteurs individuels.

Il est indiqué de consulter son médecin pour avoir des indications plus spécifiques.

AIDER LE PATIENT A FAIRE LE MEILLEUR USAGE DE SES HABLETES RESTANTES

La réalisation de quelques activités aménagées peut renforcer ou recréer un sens de la dignité et de la valeur personnelle, en donnant un but et un sens à la vie.

Il faut rappeler, cependant, que ces capacités peuvent changer au cours du temps ; ceci demandera une attention et une souplesse particulières dans l'aménagement des activités.

CONSEILS PRATIQUES AUX FAMILLES

MAINTENIR LE DIALOGUE OUVERT

Avec l'avancée de la maladie, la communication avec le malade peut devenir plus difficile. Pour celui qui assiste le patient il peut être bénéfique de :

- parler clairement, lentement, face à face et les yeux dans les yeux avec la personne ;
- montrer affection et chaleur à travers le contact physique, si cela est apprécié par la personne ;
- prêter attention au langage du corps : la personne dont les capacités verbales sont altérées peut communiquer par des messages non-verbaux ;
- être conscient de son propre langage corporel ;
- déterminer des combinaisons de mots-clés (mots faciles à mémoriser qui ne peuvent pas en suggérer d'autres), des suggestions et des explications, est nécessaire pour pouvoir communiquer efficacement avec la personne malade ;
- s'assurer que le patient est attentif avant de lui répondre.

QUELQUES CONSEILS PRATIQUES POUR FAVORISER LE DÉROULEMENT DES DIFFÉRENTES ACTIVITÉS DE LA VIE QUOTIDIENNE

HYGIÈNE PERSONNELLE

Le patient il peut oublier de se laver ou, par la suite, ne se pas rendre compte de cette nécessité, ou il peut avoir oublié ce qu'il doit faire ou avoir des difficultés à se souvenir des actions nécessaires à suivre pour cela. Dans cette situation, il est important de respecter la dignité de la personne quand on lui offre son aide.

Suggestions:

- maintenir autant que possible, sur le plan de l'hygiène personnelle, les habitudes précédentes;

- tenter de faire du "bain"/ de la douche une situation relaxante et agréable;
- permettre au patient de faire seul, autant que possible;
- si la personne paraît embarrassée, maintenir certaines parties du corps couvertes, pendant qu'on l'aide à prendre son bain/sa douche;
- faire attention aux règles de sécurité; on pourra se servir de points d'appui bien fixés, comme des barres pouvant être saisies, des surfaces antidérapantes, un déambulateur
- * Pour l'hygiène personnelle on peut utiliser des « éponges » (avec manche ergonomique ou gant), des brosses à dents électriques, brosses à cheveux avec manche ergonomique.
- Ne pas utiliser de ciseaux, de lames ou d'autres objets tranchants mais préférer limes et rasoirs électriques.
- En phase avancée de la maladie il peut être nécessaire d'effectuer la toilette complète au lit.

Dans ce cas prêter une attention spéciale aux produits utilisés (gants doux, crèmes hydratantes et/ou protectrices) comme prévention des lésions cutanées.

HABILLEMENT

Le patient peut oublier comment l'on fait pour s'habiller et il peut ne pas percevoir la nécessité de changer de vêtements. Il peut en outre avoir des difficultés pour mettre certains vêtements.

Suggestions:

- éviter les vêtements avec des fermetures compliquées et utiliser un habillement confortable (par exemple sans trop de lacets, ceintures, boutons..);
- encourager l'indépendance du sujet en le laissant s'habiller seul le plus longtemps possible ;
- faire répéter les actions plusieurs fois, si nécessaire;
- utiliser chaussures et chaussons avec des semelles antidérapantes.

CONSEILS PRATIQUES AUX FAMILLES

BESOINS HYGIÉNIQUES ET INCONTINENCE

La personne peut perdre la capacité de reconnaître le besoin d'aller aux toilettes, oublier où celles-ci se trouvent ou quoi faire une fois qu'elle y est arrivée.

Suggestions:

- laisser la porte des toilettes ouverte, de manière à ce qu'il soit plus facile d'accéder à la personne ;
- utiliser pour le patient des vêtements qu'il puisse enlever rapidement;
- limiter les boissons le soir avant le coucher;
- laisser un pot de chambre à côté du lit.

ALIMENTATION

Les patients oublient souvent si ils ont mangé, ou comment utiliser les couverts. Dans les dernières phases de la maladie le patient peut avoir besoin d'être nourri à la cuillère.

Par la suite, d'autres problèmes physiques peuvent survenir, comme une difficulté à la mastication et à la déglutition.

Si le régime cétogénique a été choisi comme modalité thérapeutique de la maladie de Lafora, il est nécessaire de souligner qu'il doit être suivi longtemps, qu'il dénature les habitudes alimentaires du sujet et que sa gestion implique le noyau familial tout entier.

Il devient en outre important de pouvoir et de savoir varier, sur la base des indications fournies par l'équipe nutritionniste, les combinaisons d'aliments permises par le régime pour avoir la compliance maximale du patient.

Suggestions :

- utiliser des couverts de forme et de matière non dangereuses, par exemple aux pointes arrondies, faire utiliser les doigts pour manger ; cette façon de faire peut faciliter la tâche au patient et n'est pas nécessairement inconvenante.
- Préférer des gobelets en plastique avec une anse et un couvercle anti-

fuite, et des assiettes dans une matière incassable afin d'éviter que la chute accidentelle de cette vaisselle ne représente une situation dangereuse ou simplement frustrante

- Couper les aliments en petits morceaux, afin d'éviter les fausses routes. Dans les dernières phases de la maladie il peut être nécessaire de mixer les aliments ou d'utiliser des aliments semi-solides ou liquides
- Rappeler au patient de manger lentement et d'introduire de petites quantités pour éviter la sensation d'étouffement
- Etre conscient du fait que le patient peut ne pas préjuger de la température, chaude ou froide, des aliments, ou simplement ne pas être apte à le communiquer pendant qu'il est nourri à la cuillère, et qu'il peut se brûler lorsqu'il prend aliments ou boissons chaud(e)s
- Toujours contrôler la température des nourritures ou boissons chaudes
- Servir une portion de nourriture à la fois
- Pour s'asseoir à table, préférer un siège adéquat, avec des accoudoirs et un dossier
- Quand le patient a des difficultés à déglutir, consulter son médecin traitant afin qu'il préconise des techniques adaptées pour faciliter cette fonction
- Pour les patients fortement concernés par les problèmes de déglutition, il peut être nécessaire de recourir à une sonde nasogastrique ou une sonde de gastrostomie.

CONSEILS PRATIQUES POUR L'ÉVOLUTION DE LA THÉRAPIE

Lorsque surviennent des problèmes de déglutition suivant l'évolution de la thérapie il pourra devenir nécessaire :

- d'introduire le comprimé à l'intérieur de la bouche loin sur la langue pour en favoriser la déglutition

CONSEILS PRATIQUES AUX FAMILLES

- d'écraser les comprimés et/ou d'ouvrir les gélules en évitant, si possible, de le faire pour plusieurs médicaments en même temps. De cette façon il est plus facile de vérifier quel médicament n'a pas été correctement avalé
- utiliser de l'eau gélifiée ou d'autres aliments (compote, yaourt...) et y mélanger les médicaments devant être avalés

SE DEPLACER

Initialement l'autonomie dans les déplacements peut être préservée et il suffit donc d'adopter quelques astuces pour que l'environnement permette de maintenir la sécurité du patient.

La présence des myoclonies de plus en plus importantes et de l'ataxie peuvent rendre les déambulations plus ardues ; le seul soutien d'une personne dans ces activités pourra être nécessaire au début, alors que l'utilisation d'un fauteuil roulant pourra s'avérer indispensable dans la phase avancée de la maladie.

PHOTOSENSIBILITE

Il est important de prendre en compte cet aspect en observant certains principes pouvant réduire le risque de crise.

Regarder la télévision est l'une des activités qui peuvent le plus souvent induire une crise pour celui qui souffre d'une épilepsie photosensible, il devient donc important de s'asseoir loin de l'écran quand on regarde la télévision afin de réduire le risque de crise. Il existe aussi une sensibilité au passage lumière/obscurité que l'on appelle la scotosensibilité.

Suggestions :

- s'il est possible de choisir, préférer un écran LCD (liquid crystal display)
- regarder la télévision dans une pièce bien illuminée
- mettre une petite lampe sur le téléviseur ou au moins à côté

- ne pas s'asseoir trop près du téléviseur, en maintenant une distance minimale d'au moins 2,5 m
- utiliser la télécommande à une distance de sécurité pour changer de chaîne ; si on doit se rapprocher de la télévision, couvrir un œil avec la paume de la main. Cette manœuvre réduit le nombre de cellules du cerveau stimulé par la luminosité de l'écran.

De même, l'utilisation de l'ordinateur peut augmenter le risque de crise, surtout les images contenant des flashes, de la luminosité intermittente ou des images répétées ou avec des contrastes hauts.

Les jeux vidéo peuvent augmenter le risque de déclencher des crises si on a une épilepsie photosensible. Il y a des manœuvres à effectuer pour minimiser le risque :

- Avant de jouer, s'assurer que ces jeux vidéo n'aient pas de contre-indications particulières. Dans certains jeux des avertissements figurent sur l'emballage, dans d'autres ils sont à l'intérieur, avec les instructions du jeu.
- Eviter de le laisser jouer s'il est fatigué car la fatigue ou la privation de sommeil peuvent augmenter le risque de crise
- Faire des pauses fréquentes
- Jouer à distance des repas
- Jouer aux jeux vidéo dans une pièce bien éclairée
- Rester le plus loin possible de l'écran de jeu
- Si possible, utiliser un écran LCD en veillant à réduire la luminosité et le contraste
- Pour certains sujets il peut être utile de cacher un œil, en utilisant par exemple un pansement oculaire, pendant le jeu, afin de réduire l'effet stimulant de l'écran.

En présence d'une symptomatologie avec vertiges, vision troublée, perte de conscience ou spasmes musculaires, interrompre le jeu immédiatement.

CONSEILS PRATIQUES AUX FAMILLES

Fixer longtemps des dessins/images avec un haut contraste peut aussi augmenter le risque de crise, par exemple : des bandes noires et blanches, tout meuble ou tapisserie avec des dessins particulièrement chargés, la lumière à travers les persiennes ou les branches d'un arbre...

Utiliser des lunettes de soleil peut minimiser le risque de déclencher une crise causée par la lumière du soleil.

En présence de lumières intermittentes, protéger les yeux avec la main et s'éloigner de la source de lumière.

Le passage lumière/ombre et ombre/lumière doit toujours être progressif, jamais brusque.

INSOMNIE

Parfois le patient peut être agité pendant la nuit ; cela peut représenter le problème le plus aigu pour celui qui assiste le patient.

Suggestions :

- éviter les siestes en journée
- mettre, autant que possible, le patient à son aise au moment d'aller au lit.

HALLUCINATIONS

Si le patient est sujet à des hallucinations

Suggestions :

- ne pas discuter à propos de la véracité des expériences visuelles ou auditives rapportées par le patient
- quand la personne est effrayée, tenter de la rassurer ; une voix calme, le contact d'une main peuvent y contribuer.
- Distraire le patient en l'amenant à focaliser son attention sur un objet réel se trouvant dans sa chambre

TEMOIGNAGES

POURQUOI CA M'EST ARRIVE, A MOI... ?

La plus grande difficulté est sans doute d'accepter la maladie, de reconnaître que l'on est lié à un parcours de vie qui pourra difficilement être modifié. Je me suis souvent demandé le « pourquoi » de la chose, qu'est-ce qu'on avait fait de si grave, nous, les jeunes et tous ceux qui gravitent autour de notre famille et ceux qui nous sont chers, pour devoir purger cette peine de cette manière. La première réponse qui vient à l'esprit est : parce que c'est une loterie, parce que certains naissent avec les cheveux roux, d'autres les yeux verts...d'autres avec la maladie de Lafora. Puis en réfléchissant bien je comprends qu'il n'en est pas ainsi ; être humain, vivant, veut aussi dire être porteur « sain » (le terme mériterait peut-être d'être revu) d'au moins une douzaine de maladies rares, et au fil des combinaisons il peut arriver que deux porteurs « sains » de la maladie de Lafora se rencontrent, s'aiment, décident de fonder une famille et aient des enfants.

Mais malgré cela la raison prend difficilement le pas sur mon « pourquoi », même si je me dis que nous ne sommes pas venus au monde seulement pour être heureux et que cela n'arrive pas toujours qu'aux autres...aux enfants dénutris au ventre gonflé, aux victimes de la guerre, du terrorisme, de la dysenterie, des **voyages de l'espérance (boat people)**, et mille autres victimes qui ont des « pourquoi moi ? » non moins importants. Ce qui nous arrive, de nombreux autres sont en train de le vivre aussi, peut-être de façon plus intense, nous ne devons pas nous sentir victimes. Voilà donc pourquoi après le « pourquoi » il doit y avoir quelque chose d'autre, je pense que nous sommes nés dans un pays riche, où il est possible de lutter contre la maladie, ici nous avons des médecins, des laboratoires, un soutien, une recherche qui peuvent nous aider, ici nous pouvons et nous devons espérer, au fond nous aussi nous avons un peu de chance. Je pense encore, en chassant ce « pourquoi », que nous ne devons pas nous lamenter en pensant à un futur incertain et lointain, mais nous devons nous réjouir de pouvoir profiter des bons moments que nos enfants dédient au cri de « vis toujours la vie, vis au jour le jour ».

Pour ces réflexions qui m'ont aidé et qui m'aident constamment à vivre avec la maladie de Lafora, je dois remercier les personnes que j'ai rencontrées au long du chemin, qui m'ont soutenu chacun à leur manière, que ce soit à travers un article scientifique, une bonne parole de sagesse, une page web ou encore un coup de téléphone. Merci à toi Maria, et Vincenzo.

GLOSSAIRE

GLOSSAIRE

HALLUCINATION

Sensation ou perception sans objet. L'hallucination peut être « simple » (scintillement lumineux, bourdonnement...) ou complexe (scène comme au cinéma, musique...)

ATAXIE

(du grec ataxis, désordre) est un dysfonctionnement consistant en la perte progressive de la coordination musculaire qui rend en conséquence difficile l'exécution des mouvements volontaires.

AUTOMATISME

Action psychomotrice involontaire exécutée durant la crise. Elle peut être simple (par exemple : mouvements de mastication, succion, déglutition) ou complexes (acte de s'habiller ou de se déshabiller, déambulation, parfois fuite).

AUTOSOMIQUE RECESSIVE

Se dit d'une pathologie qui s'exprime seulement quand l'altération de l'ADN est présente dans chacun des éléments d'une paire de chromosomes. Par conséquent, il faut deux paires du gène malade pour que la maladie se manifeste.

CRISE TONIQUE

Brusque perte de contrôle du tonus musculaire, qui peut causer une chute.

CLONIE

La plupart d'entre nous a expérimenté un mouvement involontaire en phase d'endormissement. Même si cette contraction musculaire involontaire n'est pas de l'épilepsie, elle est similaire à celle expérimentée par celui qui présente des crises myocloniques.

MYOCLONIE

Elle peut être définie comme la contraction brusque, rapide, arythmique et involontaire d'une partie d'un muscle (myoclonie parcellaire), d'un muscle entier ou d'un groupe de muscles.

Les secousses peuvent être symétriques, répétitives, à intervalles réguliers ou irréguliers. Elles surviennent au repos ou pendant l'activité volontaire et elles peuvent être sollicitées par des stimulations émotives, cognitives, tactiles, acoustiques ou visuelles. Les spasmes myocloniques peuvent également se manifester comme une brève absence de contraction. Les contractions sont appelées myoclonies positives, les décontractions ou perte de ton myoclonies négatives.

CLONE

Il est constitué d'une contraction répétitive d'un muscle dans lequel les tendons se maintiennent en tension. Ceci est presque toujours l'expression d'une vivacité anormale des réflexes.

CRISES MYOCLONIQUES

Brèves et fortes contractions involontaires qui peuvent impliquer tout ou seulement une partie du corps. La contraction musculaire peut être si intense qu'elle fait tomber la personne. Les crises myocloniques peuvent intéresser tout le corps, mais parfois elles se localisent à un ou chacun des membres, au tronc et quelques fois à la tête. Parfois la contraction musculaire est si intense qu'elle provoque la chute.

Les crises myocloniques sont souvent constatées le matin. Les crises sont brèves, mais peuvent s'avérer très frustrantes (par exemple elles peuvent causer la chute de sa boisson ou des incidents similaires).

CRISE TONIQUE

Les crises toniques provoquent le raidissement des muscles. Le corps se raidit et peut, pour cette raison, chuter s'il n'est pas soutenu. Souvent les crises toniques durent moins de 20 secondes et on les constate souvent pendant le sommeil.

DYSARTHRIE

Ce terme indique les désordres de l'émission vocale des mots, dus à la paralysie des muscles nécessaires à l'articulation, ou bien à une mauvaise coordination des mouvements, ou encore à des désordres de type extrapyramidaux.

GLOSSAIRE

PHOTOSENSIBILITE

La photosensibilité est une réponse anormale du cerveau en réaction à la Stimulation Lumineuse Intermittente (SLI) ou à un stimulus lumineux de nature variée, qui se manifeste soit de façon isolée comme les altérations de l'EEG ou encore comme une crise cliniquement reconnaissable.

La photosensibilité se retrouve souvent chez les patients présentant une forme d'Épilepsie Généralisée mais peut aussi être observée chez les individus sains.

PHARMACO RESISTANCE

Les épilepsies sont des maladies neurologiques caractérisées par des épisodes répétés de crises qui sont le fait d'une décharge excessive de groupes de cellules dans le système nerveux central.

Dans les épilepsies, ces épisodes s'accompagnent souvent d'altérations de la conscience, de mouvements involontaires et, parfois, de convulsions.

Chez environ 30 à 40 % des personnes atteintes d'épilepsie on observe un contrôle insuffisant des crises malgré la prise d'un ou de plusieurs médicaments aux doses maximales tolérées, donnant lieu à ce phénomène de « pharmacorésistance ».

Un tel phénomène est probablement lié à la multiplicité des causes de la maladie et à la possible présence de lésions ou d'anomalies dans le système nerveux central. Il est en outre possible que des facteurs génétiques contribuent à expliquer cette pharmacorésistance, en compromettant l'action des médicaments sur le cerveau et en modifiant les structures nerveuses (surtout celles qui ont des fonctions réceptrices)

ILLUSION

Désordre de la perception, caractérisé par une élaboration altérée des stimulations sensorielles réelles et leur mauvaise interprétation. Les objets réels sont perçus de manière transformée et différente de la réalité ; cela peut être lié à l'ambiguïté du stimulus et à un état émotionnel ou organique particulier.

GPE (Gastrostomie Percutanée Endoscopique)
Technique utilisée pour la réalisation d'une nutrition entérale. La nutrition entérale avec GPE représente un bond qualitatif par rapport à la sonde naso-gastrique qui peut être mal tolérée, qui est souvent accidentellement arrachée, qui peut se déplacer dans l'arbre bronchique, provoquer décubitus et reflux gastro-oesophagien. A l'inverse avec la GPE, le patient peut effectuer ses activités normalement et maintenir la même qualité de vie que dans la période précédant la gastrostomie.

SCOTOME

Réduction du champ visuel (dans laquelle la vision est amputée dans certaines zones). On distingue, selon leur nature, des scotomes positifs, dans lesquels des tâches sombres ou colorées se projettent sur les objets fixés, et des scotomes négatifs, caractérisés par l'absence de vision correspondant à leur projection dans l'espace. Selon leur entité, on parle de scotome absolu, quand toute perception visuelle est perdue, et de scotome relatif, si la perception n'est perdue que pour les couleurs (ou pour certaines couleurs), alors que le blanc est perçu. En particulier, le scotome lumineux ou scintillant est une tache brillante se déplaçant, de forme variée le plus souvent constituée de lignes brisées, parfois de parcelles de matière enflammée qui s'envolent et plus ou moins colorées.

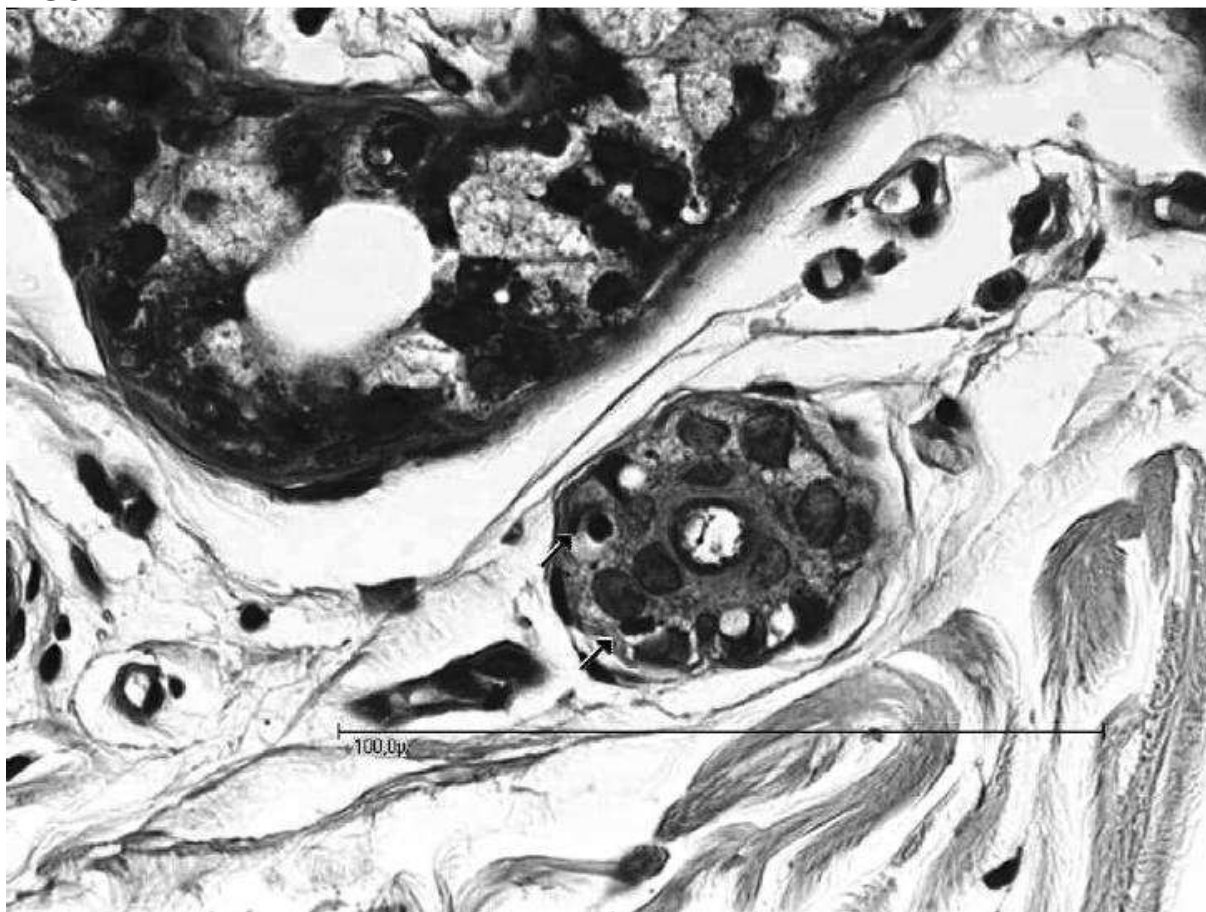
SCOTOSENSIBILITE

C'est une réponse anormale cérébrale due au passage soudain lumière/obscurité ou obscurité/lumière. Il s'agit d'une sous-catégorie de photosensibilité.

SNG (Sonde Naso-Gastrique)

Cathéter en gomme ou en silicone qu'on introduit via les voies nasales jusqu'à atteindre l'estomac. Il s'utilise pour l'alimentation entérale.

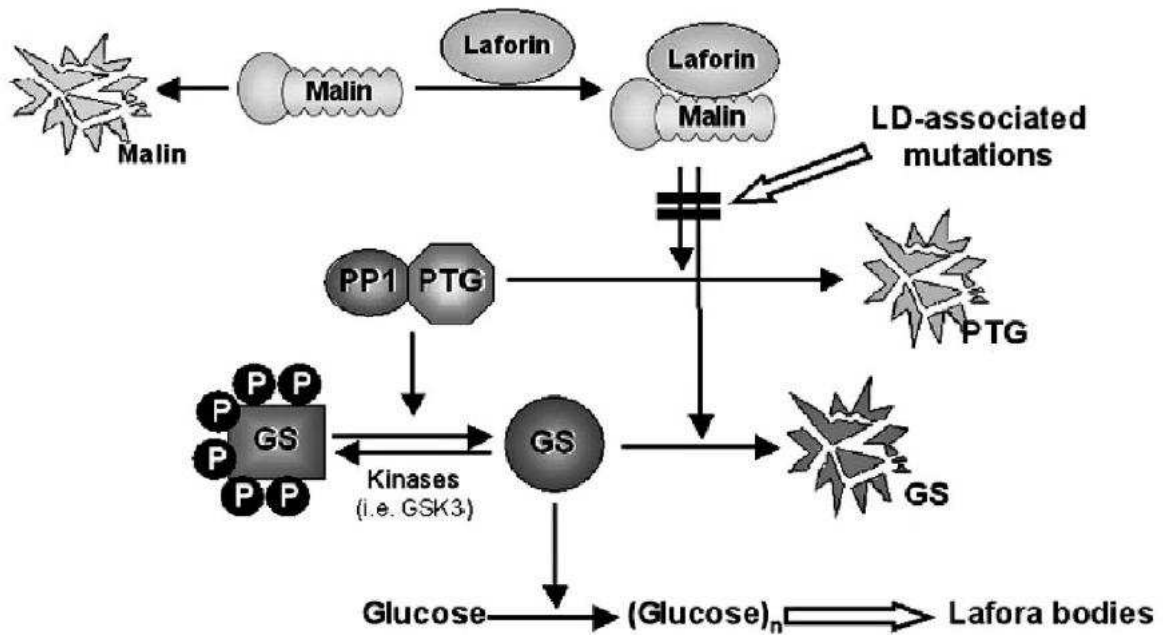
FIGURE A



Exemple de vue au microscope électronique dans laquelle on peut voir les Corps de Lafora à l'intérieur de la cellule.

Schéma B :

SCHEMA B



La maladie de Lafora est due aux altérations qui frappent un des deux gènes connus situés sur les deux chromosomes 6 nommés EPM2A, découvert en 1998 et EPM2B, ou NHLRC1 découvert en 2003, et qui sont à l'origine d'un mauvais fonctionnement dans les protéines qu'ils produisent, respectivement la laforine et la maline. (voir schéma B), en altérant le métabolisme glucidique et en conduisant à la formation des corps de Lafora.

IMAGES / ANNEXES

EEG à la première consultation :



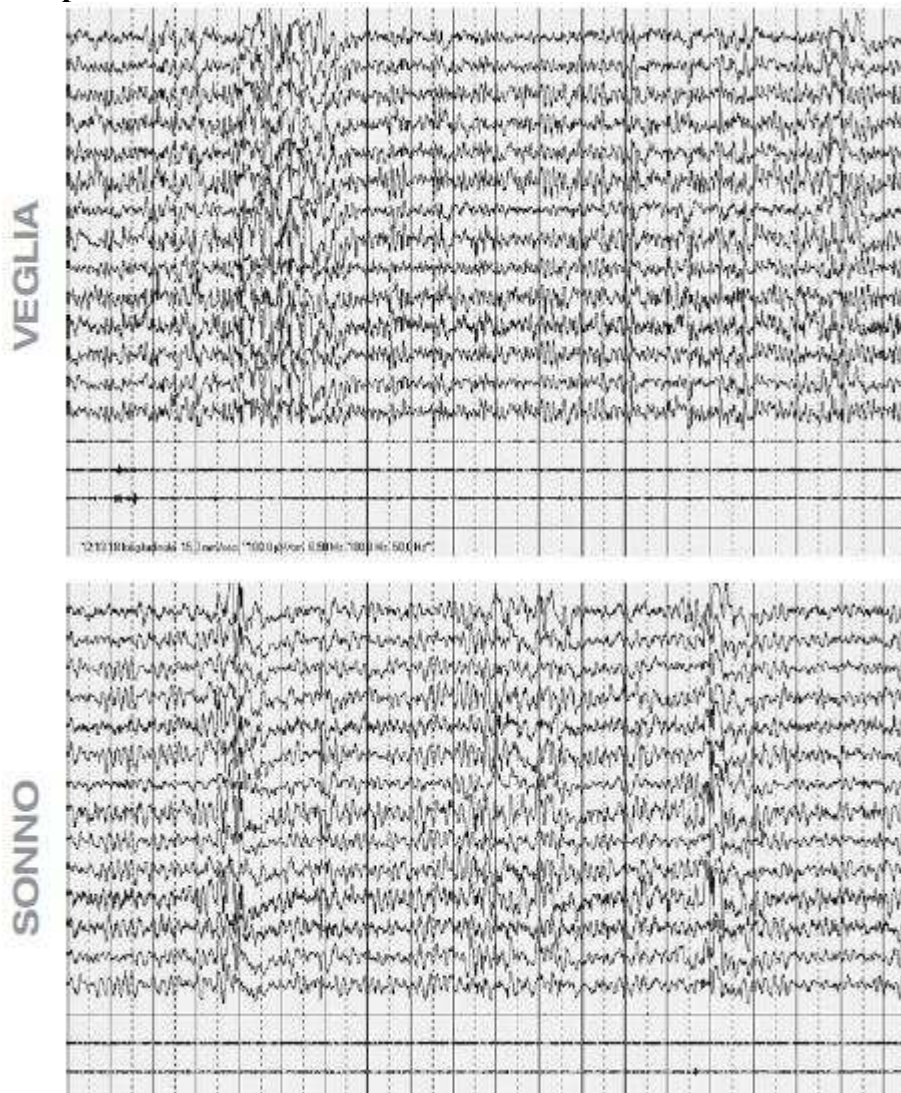
On note une discrète organisation du rythme de fond et seulement des anomalies modestes. Une nette photosensibilité est déjà présente.

EEG après 15 mois :



Le rythme de fond empire progressivement et on voit l'apparition de décharges d'anomalies lentes et de poly-points-ondes.

EEG après 34 mois



On peut constater une nouvelle aggravation de l'organisation et une différenciation insuffisante entre veille et sommeil.

EXEMPLE DE JOURNAL DECRIVANT LA CRISE

AURA (Sensations qui précèdent la crise) : _____

ETAT DU CORPS :

<input type="checkbox"/> Immobile	<input type="checkbox"/> Chute	<input type="checkbox"/> Actions automatiques
<input type="checkbox"/> Déclenchements	<input type="checkbox"/> Raidissements	<input type="checkbox"/> Clonies
<input type="checkbox"/> Sons émis	<input type="checkbox"/> Sensations éprouvées	<input type="checkbox"/> Autres

POSITION DE CHAQUE PARTIE DU CORPS

Tête _____	Yeux _____	Bouche _____
Tronc _____	Mains _____	Bras _____
Jambes _____	Autres _____	_____

PERTE DU CONTACT AVEC L'ENVIRONNEMENT

<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Totale	<input type="checkbox"/> Partielle
------------------------------	------------------------------	---------------------------------	------------------------------------

SOURCE DES INFORMATIONS

<input type="checkbox"/> Le patient	<input type="checkbox"/> La famille	<input type="checkbox"/> Un ami	<input type="checkbox"/> Secours
<input type="checkbox"/> Autres : _____			

MODALITES DE REPRISE

Immédiate	Lente	Après	minutes
Sommeil	Somnolence	Autre	

CONTACT AVEC LE MEDECIN

<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
------------------------------	------------------------------

Décisions prises :

Commentaires :

Situation concomitante :

<input type="checkbox"/> Cycle menstruel	_____
<input type="checkbox"/> Fièvre	_____
<input type="checkbox"/> Médicament non pris	_____
<input type="checkbox"/> Autres traitements pris :	_____
<input type="checkbox"/> Alcool	_____
<input type="checkbox"/> Stress	_____
<input type="checkbox"/> Fatigue	_____
<input type="checkbox"/> Modification des repas	_____
<input type="checkbox"/> Somnolence	_____
<input type="checkbox"/> Modifications de la durée et de la qualité du sommeil	_____
<input type="checkbox"/> Modification de l'humeur	_____
<input type="checkbox"/> Nouvelles désagréables	_____
<input type="checkbox"/> Autres	_____

ADRESSES UTILES

A QUI S'ADRESSER (Italie)

Centres cliniques :

Dr. Roberto Michelucci

U.O. Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Bellaria
Via Altura 3 - 40139 Bologna - Tel. 051/6225 738-9

Dr.ssa Silvana Franceschetti

Dipartimento di Neurofisiologia, Istituto Neurologico "C. Besta"
Via Celoria 11 - 20133 Milano - Tel.02-23942 250-3

Prof. Pierangelo Veggiotti

U.O. NPI , Istituto Neurologico "C.Mondino"
Via Mondino, 2 - 27100 Pavia - Tel 0382/3801 int. 257

Prof. Antonio Gambardella

Clinica Neurologica, Facoltà di Medicina e Chirurgia
Via Tommaso Campanella - 88100 Catanzaro - Tel. 0961-3647 270-018

Dott.ssa Dina Danzano

TIGEM

Ospedale San Raffaele – Milano

Dott.ssa Adriana Magaudda

Clinica Neurologica, Facoltà di Medicina e Chirurgia
Policlinico Universitario - Messina

Laboratoires pour le diagnostic génétique :

Dott. Federico ZARA

Ospedale Giannina Gaslini - Genova

Dr.ssa Elena Gennaro

Laboratorio di Genetica, E.O. Ospedali Galliera
Via Volta 10 - 16128 Genova - Tel. 010-5634382

Prof. Antonio Gambardella

Clinica Neurologica, Facoltà di Medicina e Chirurgia
Via Tommaso Campanella - 88100 Catanzaro - Tel. 0961-3647 270-018

Siège de l'association italienne Lafora :

ASSOCIAZIONE ITALIANA LAFORA

VIA F.LLI SARDI, 19 - 14041 AGLIANO TERME (ASTI) - TEL. 338.9452429 - www.lafora.it - info@lafora.it

ADRESSES UTILES

A QUI S'ADRESSER (France)

Ces adresses sont accessibles sur le site de Orphanet : www.orpha.net

Prise en charge et traitement des épilepsies myocloniques progressives :

Centre Saint Paul

Hôpital Henri Gastaut

300 Boulevard Sainte Marguerite

13009 MARSEILLE

Téléphone : 33 (0)4 91 17 07 50 Fax : 33 (0)4 91 17 07 91

Dr Pierre GENTON

Centres cliniques

Service de neurologie-CETD - IDEE - CLIC - INSERM UMR 7191

CHU Hôpital Civil (Consultation du Centre de Référence)

1 Place de l'Hôpital BP 426

67091 Strasbourg CEDEX

Téléphone : 33 (0) 3 88 11 64 25 Fax : 33 (0) 3 88 11 63 43

Contacts Professionnels:Pr Edouard HIRSCH

Service de Pédiatrie 1

CHU Hôpital de Hautepierre (Consultation du Centre de Référence)

Avenue Molière

67098 Strasbourg CEDEX

Téléphone : 33 (0) 3 88 12 83 98 Fax : 33 (0) 3 88 12 83 30

Mail : epilepsies.rares@chru-strasbourg.fr

Consultant : Dr Anne DE SAINT-MARTIN

Service de neurologie

CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin

Place Amélie Raba Léon

33076 BORDEAUX CEDEX

Téléphone : 33 (0) 5 56 79 56 41

Consultant : Dr Jean-Michel PEDESPAN

Service de médecine des adolescents de l'Enfant et de l'

CHU de Rennes - Hôpital Sud

16 Boulevard de Bulgarie BP 90347

35203 Rennes CEDEX 2

Téléphone : 33 (0) 2 99 26 71 62 ou 02 99 26 58 34 Fax : 33 (0) 2 99 26 71 95

Pr Jean François Abgrall,Pr Edouard LE GALL,Dr Sylvia Napuri

Service de neuropédiatrie

CHRU de Clocheville

49 Boulevard Béranger

37044 Tours Cedex 9

Téléphone : 33 (0) 2 47 47 82 00 Fax : 33 (0) 2 47 47 82 50

Pr Pierre Castelnau

ADRESSES UTILES

Service de neurologie

CHRU de Reims - Hôpital Maison Blanche (Consultation du Centre de Référence)

45 Rue Cognacq-Jay

51092 REIMS CEDEX

Téléphone : 33 (0) 3 26 78 71 35 Fax : 33 (0) 3 26 78 43 19

Dr Anne Thiriaux

Service de pédiatrie A, Unité de Neurologie Pédiatrique

CHU American Memorial Hospital (Consultation du Centre de Référence)

49 Rue Cognacq Jay

51092 REIMS CEDEX

Téléphone : 33 (0) 3 26 78 78 99 Fax : 33 (0) 3 26 78 82 62

Pr Jacques MOTTE, Dr Pascal SABOURAUD

Service de neurologie

Unité d'épileptologie

CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière

(Centre de référence des épilepsies rares : coordonnateur Pr Olivier DULAC)

47-83, boulevard de l'Hôpital

75651 PARIS CEDEX 13

Téléphone : 33 (0) 1 42 16 18 11 Fax : 33 (0) 1 44 24 52 47

Pr Michel BAULAC, Dr Isabelle Gourfinkel-AN

Service de Neurométabolisme

Hopital Necker - Enfants Malades

(Centre de référence des épilepsies rares : coordonnateur Pr Olivier DULAC)

149 rue de Sèvres

75743 PARIS CEDEX 15

Téléphone : 33 (0) 1 44 49 48 54 Fax : 33 (0) 1 44 49 48 50

Dr Catherine CHIRON, Dr Isabelle DESGUERRE, Pr Olivier DULAC, Dr Rima Nabbout

Service de neuropédiatrie

CHU Hôpital Gui de Chauliac

80, avenue Augustin Fliche

34295 Montpellier Cedex 5

Téléphone : 33 (0) 4 67 33 01 82 ou 33 (0) 4 67 33 72 24 Fax : 33 (0) 4 67 33 77 33

Pr François RIVIER

Service de neuropédiatrie

Pédiatrie-Neurologie, Infectiologie

CHU Hôpital des enfants

330, avenue de Grande Bretagne TSA 70034

31059 TOULOUSE CEDEX 9

Téléphone : 33 (0) 5 34 55 85 75 Fax : 33 (0) 5 34 55 85 73

Dr Claude CANCES

ADRESSES UTILES

Service de Neuropédiatrie Hôpital Roger Salengro CHRU 59037

Pôle Enfant

CHU Hôpital Roger Salengro (Consultation du Centre de Référence)

Rue du Pr. Emile Laine

59037 Lille cedex

Téléphone : 33 (0) 3 20 44 40 57 Fax : 33 (0) 3 20 44 53 93

Dr Stéphane AUVIN, Dr Jean-Christophe CUVELLIER, Pr Philippe DERAMBURE, Dr Christine MONPEURT, Dr William Szurhaj, Pr Louis Vallée

Service de pédiatrie

CHU de Pointe à Pitre

Morne Chauvel

97110 POINTE A PITRE

Téléphone : 33 (0) 5 90 89 14 80

Dr Henri BATAILLE

Service de neurologie

Groupe hospitalier Sud Réunion

Centre de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares

(Coordonnateur: Dr Claude Mignard)

BP 350

97448 SAINT-PIERRE - LA REUNION CEDEX

Téléphone : 33 (0) 2 62 35 9445 Fax : 33 (0) 2 62 719867

Dr Marc BOUQUET, Dr Françoise DARCEL, Dr Marie-Line JACQUEMONT, Dr Claude M MIGNARD

Les services de pédiatrie générale

Groupe hospitalier Sud Réunion (Consultation du Centre de Référence)

BP 350

97448 SAINT-PIERRE - LA REUNION CEDEX

Téléphone : 33 (0) 2 62 35 91 43 Fax : 33 (0) 2 62 35 92 34

Dr Pierre BOUE, Dr Michel Renouil, Dr Valérie Trommsdorff

Unité de neuropédiatrie

CHU d'Angers

4 rue Larrey

49933 Angers Cedex 9

Téléphone : 33 (0) 2 41 35 44 45 Fax : 33 (0) 2 41 35 55 01

Dr Sylvie Nguyen

Service de Neurophysiologie Clinique

CHU de Marseille - Hôpital de la Timone

264, rue Saint-Pierre

13385 MARSEILLE CEDEX 5

Téléphone : 33 (0) 4 91 38 49 90

Pr Patrick CHAUVEL

ADRESSES UTILES

Service de neurologie pédiatrique

5ème étage

CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant (Consultation du Centre de Référence)

59 Boulevard Pinel

69677 BRON Cedex

Téléphone : 33 (0) 4 27 85 53 77 Fax : 33 (0) 4 27 85 67 61

Pr Vincent DES PORTES, Dr Laurence LION-FRANCOIS

Service de neurologie fonctionnelle et épileptologie

Hôpital Neurologique Pierre Wertheimer et Neurochirurgical (Consultation du Centre de Référence)

59 boulevard Pinel

69677 BRON CEDEX

Téléphone : 33 (0) 4 72 35 70 44 Fax : 33 (0) 4 72 11 80 39

Pr Philippe Ryvlin