

RESULTAT / QUESTIONNAIRE TROUBLES DU COMPORTEMENT AVANT DIAGNOSTIC CLN (Maladie de Batten)

Résultats de l'enquête proposée en collaboration avec l'équipe scientifique de l'association VML, et diffusée via le site internet de l'association dédiée à la maladie de Batten de janvier à août 2019.

15 parents ont répondu au questionnaire. Sont concernés par ce questionnaire les CLN suivantes :

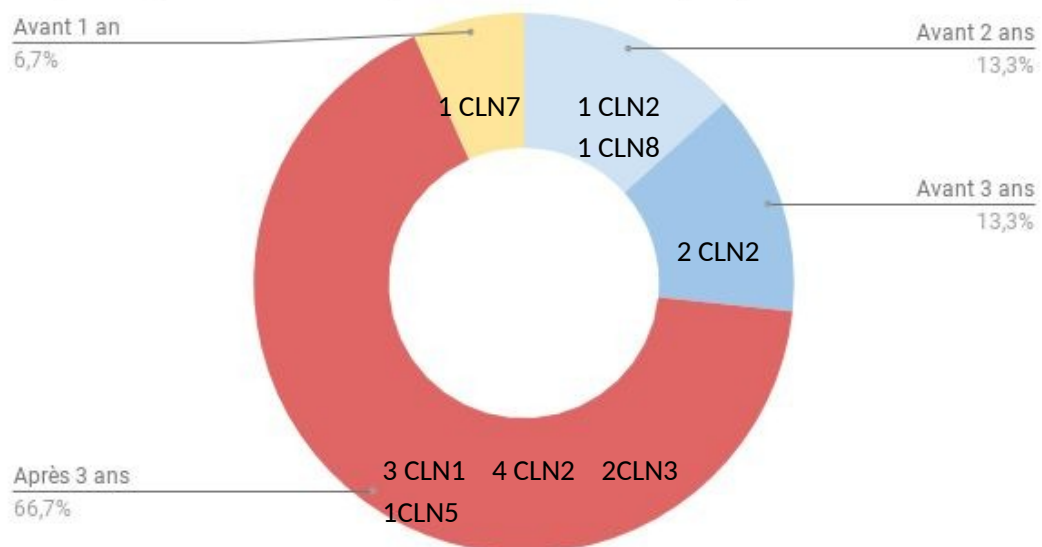
- CLN1 (3 enfants)
- CLN2 (7 enfants)
- CLN3 (2 enfants)
- CLN5 (1 enfant)
- CLN7 (1 enfant)
- CLN8 (1 enfant)

I. RENSEIGNEMENT SUR LES ENFANTS

Sur 15 enfants, **53,3% sont des filles** et **46,7% sont des garçons**.

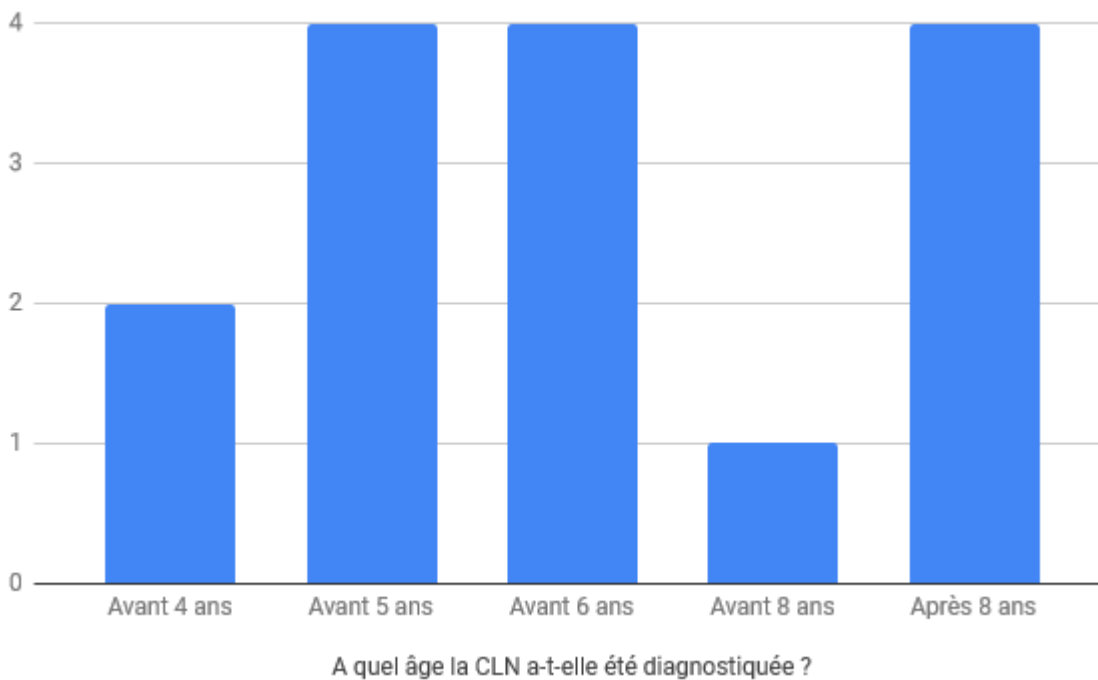
1. A quel âge a-t-il fait sa première crise d'épilepsie ?

A quel âge a-t-il fait sa première crise d'épilepsie?



L'épilepsie apparait très tôt dans l'évolution de la maladie

2. A quel âge le diagnostic a-t-il été posé ?



- **Seulement 13,3% avant 4 ans** (2 enfants : CLN2 et CLN7)
- 26,7% avant 5 ans (4 de CLN2)
- 26,7% avant 6 ans (4 enfants : 2 CLN2, 1 CLN1 et 1 CLN8)
- 6,6 % avant 8 ans (1 enfant de CLN5)
- 26,7% enfants après 8 ans (2 de CLN1 et 2 de CLN3)

L'errance de diagnostic reste une problématique importante dans les maladies lysosomales et en particuliers dans les CLN

II. AVANT DIAGNOSTIC

53,3% des parents ont rencontré une errance de diagnostic.

A 66,7% les troubles du comportement n'ont pas retardé le diagnostic

93,3% des parents ont constaté des comportements inhabituels avant la pose du diagnostic.

Nous pouvons nous demander Comment les professionnels de santé, de l'éducation... ont réagi face aux parents qui ont pu s'exprimer sur les comportements inhabituels de leurs enfants. Ont-ils été entendu ?

Type de comportements inhabituels repérés par les parents :

NBRE ENFANT	TYPE CLN	1ers SIGNES INQUIETANTS	AGE	COMPORTEMENTS INHABITUELS CONSTATES
3	CLN1	Absence à la réalité	Après 5 ans	Inadéquation du comportement par rapport à l'environnement
		Problèmes de vue ayant à l'époque expliqués une faible intégration scolaire et langage "bébé"	4 ans	Problèmes de vue, crises d'épilepsie, début de difficulté à marcher, puberté précoce
		Hyperactif, dormais peu, maladresse dans la démarche	15 mois	Pas de phrases construites, problème de langage, ne supportait pas les contrariétés
7	CLN 2	Crise convulsive due à fièvre	18 mois	Manque de concentration
		Retard langage, propreté, jeux difficiles	Avant 1 an	Mal-être général, surtout à l'école. Enfant bruyante. Premières crises, agressivité avec les autres enfants
		Manque de concentration	1ère année maternelle	Manque de concentration
		Ne dormait plus, intolérant à la frustration,,tremblements	3 ans	Retard de langage, intolérance à la frustration, problème de comportement : tapait ou câlinait brusquement
		Crise d'épilepsie, chutes	4 ans pile	Trouble du langage vers 3 ans, hyperactivité, troubles du sommeil
		Une première "absence"	3 ans 1/2	<i>Pas de commentaires</i>
		Hyperactivité, non sens du danger, difficulté à communiquer, tristesse	2 ans	Hyperactivité, incapacité de se poser à un jeu, non sens du danger
2	CLN3	Epilepsie et baisse acuité visuelle, problème de différenciation des couleurs	8 ans	Troubles similaires à l'autisme: grosses colères, difficultés dans relations sociales, manque de coordination au niveau psycho-moteur
		Plus d'avancement dans l'apprentissage à l'école et beaucoup de logorrhées	15 ans	Idem + crise d'épilepsie
1	CLN5	Régression et perte de vue	Avant 4 ans (3ans 1/2)	Agressivité, manque de motivation pour jouer. Difficultés de compréhension
1	CLN7	Une convulsion le 7ème jour de sa naissance et à l'âge de 2 ans, chutes en marchant	2 ans 1/2	Avait du mal à mâcher la nourriture
1	CLN8	Nombreuses chutes et régression langage	Avant 3 ans	Il tombait souvent, régression au niveau du langage, beaucoup de pleurs. Difficulté d'endormissement, réveils fréquents

III. SA SCOLARITE

- 100% des enfants ont été en milieu scolaire

→ 80% en école maternelle (100% des enfants atteints de CLN2, 2 enfants de CLN1, 1 enfant de CLN5, 1 enfant de CLN7, 1 enfant de CLN8)

→ 13,3% en école élémentaire (1 enfant de CLN1 et 1 enfant CLN3)

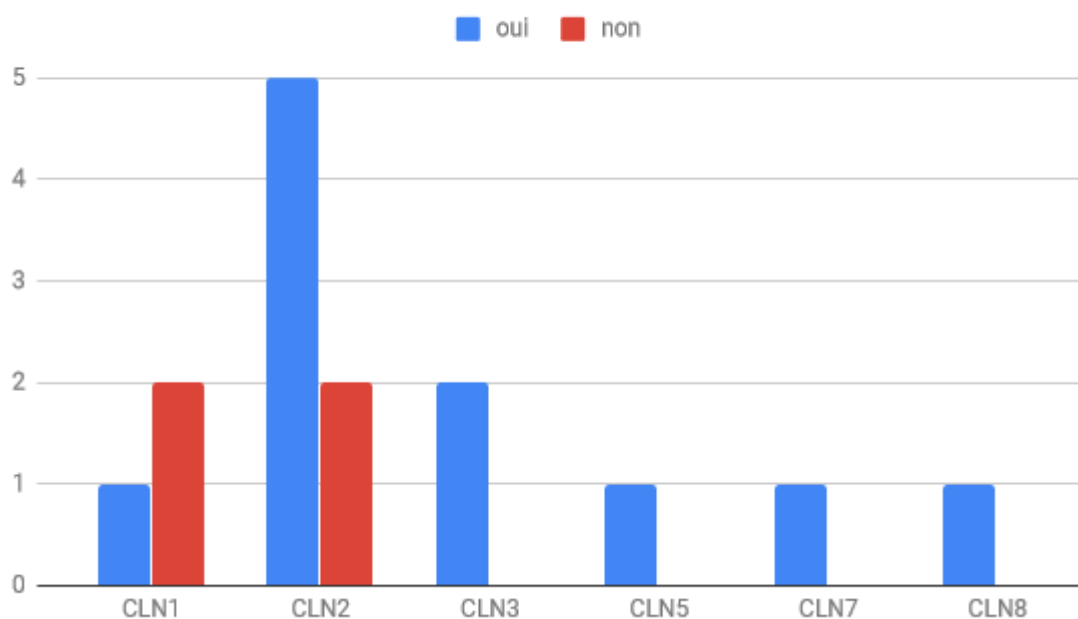
→ 1 enfant de CLN3 a suivi un cursus normal jusqu'à ses 7 ans (établissement spécialisé pour apprendre le braille)

- 93,3% des parents ont constaté des difficultés d'adaptation (*tous sauf un enfant atteint de CLN7*) entraînant une déscolarisation progressive.
- 40% des enfants seulement ont bénéficié d'une AVS
- 60% des enfants ont bénéficié d'un mode de garde aidant, alternatif, à savoir :
 - 6 enfants dans un institut spécialisé
 - 4 enfants en hôpital de jour
 - 1 enfant en IME
 - 4 enfants gardés à domicile par parents ou famille (dont une famille en Algérie) avec un arrêt de travail pour un parent

IV. TROUBLES DU SOMMEIL & PROPRETE

1. A-t-il eu des troubles du sommeil

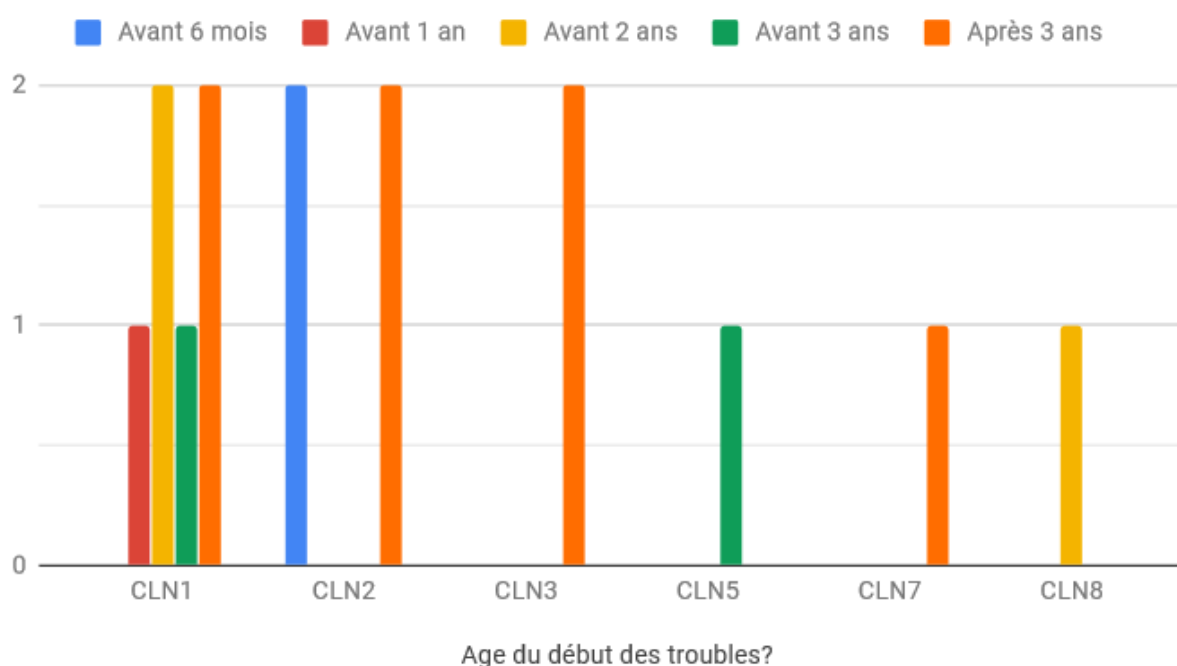
A-t-il eu des troubles du sommeil ?



- 73,3% des enfants ont eu des troubles du sommeil (5 enfants atteints de CLN2, 1 enfant de CLN1, 2 enfants de CLN3, 1 enfant de CLN5, 1 enfant de CLN7, 1 enfant de CLN8)

2. Age du début des troubles

Age du début des troubles du sommeil ?



Le début des troubles du sommeil a débuté à 46,7% après 3 ans (soit 7 enfants / 15 :

2 CLN2, 2 CLN1, 2 CLN3, 1 CLN7)

- 2 CLN2 avant 6 mois
- 1 CLN1 avant 1 an
- 2 CLN2 et 1 CLN8 avant 2 ans
- 1 CLN2 et 1 CLN5 avant 3 ans

→ 66, 7% des enfants ont présenté des difficultés d'endormissement dont des réveils nocturnes fréquents et des insomnies

→ 60% des enfants avaient acquis la propreté

En revanche, il n'y a pas de similitude entre les troubles du sommeil selon les types de CLN et l'acquisition de la propreté. Les enfants peuvent avoir subi des troubles du sommeil et avoir acquis la propreté, ou ne pas avoir eu de troubles du sommeil et ne pas avoir acquis la propreté.

Ex : Parmi 5 cas de CLN2 ayant subi des difficultés d'endormissement et insomnies, 3 cas avaient acquis la propreté.

V. TROUBLES DE LA COMMUNICATION VERBALE ET NON VERBALE (AVANT le diagnostic)

TYPE CLN	Retard de langage	Troubles de la compréhension	Evitement du regard	Attention difficile à fixer lors des échanges	Absence de réciprocité conversationnelle	Pas de sourire réponse	Crises de colère
CLN 1	xxx	x					
CLN 2	xxxxx	xxx	xxx	xxxx	xxxx	x	
CLN3		x	xx	xx	x		
CLN5		x	x	x			x
CLN7	x						
CLN8	x						

Remarque & particularité :

CLN1 : A fait progrès jusqu'à 5 ans puis a perdu lentement le vocabulaire et la marche.

CLN3 : Signes survenus petit à petit après 5 ans

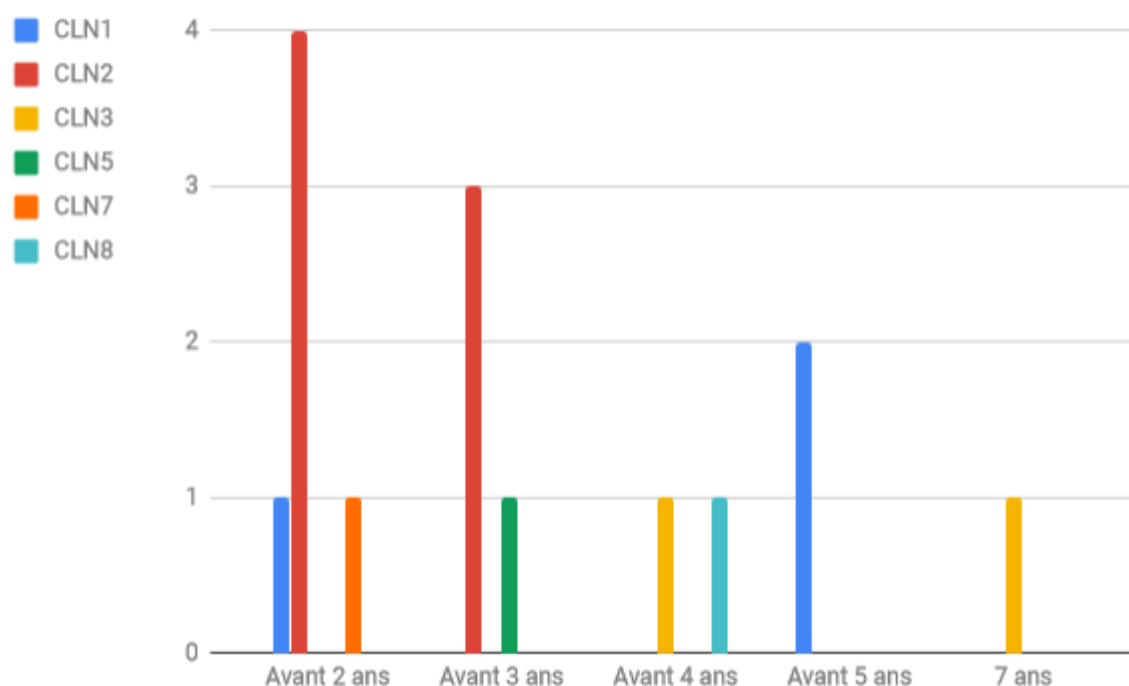
VI. COMPORTEMENTS & ACTIVITES (AVANT diagnostic)

	CLN1	CLN2	CLN3	CLN5	CLN7	CLN8	TOTAL
Signes d'hyperactivité	x	xxxxx	x	x			8
Absence du sens du danger	xxx	xxxxxx		x			10

Agressivité/ conduites oppositionnelles	x	xxxxxx	x	x			9
Destruction des jeux	x	xx					3
Centres d'intérêts restreints	xxx	xxx	x	x			8
Activité répétitive avec les objets	x	xx	x				4
"Dans son monde"	xxx	xxxx	xx	x			10
Préfère les activités solitaires	xxx	xx		x			6
Fascination sensorielle				x			1
Absence ou pauvreté des jeux		xx					2
Absence de jeux de "faire semblant"		xxx			x		4
Manque d'imitation		xxx					3
Restriction des jeux imaginatifs	xx	xx	x				5
Pas ou peu de concentration à un jeu éducatif	xxx	xxx	xx	x	x	x	11
Insensibilité à la douleur ou aux sensations	xxx	xxx	xx	x		x	10
Absence de réaction émotionnelle		x					1
Relation étrange avec les adultes	xx	xx	x		x		6
Sensibilité aux bruits violents	xx	x	x				4
N'a jamais dormi dans son lit	x						1

Tous les enfants atteints de CLN 2 participants à cette étude ont des troubles du comportement : hyperactivité, absence du sens du danger, agressivité. Ces troubles du comportement peuvent apparaître avant les crises d'épilepsie. Ces troubles se traduisent par une activité motrice incessante, sans limite et sans lien avec les autres. Ils sont souvent le premier signe visible de la maladie ce qui peut induire les médecins vers un mauvais diagnostic.

Age du début des troubles (avant diagnostic)



Ce questionnaire montre que les symptômes qui révèlent la maladie varient d'un enfant à un autre. Mais il y a quelques traits communs sur lesquels nous pouvons nous appuyer pour tenter de limiter l'errance de diagnostic et la souffrance et incompréhension engendrée par cette attente.

L'épilepsie, la 1ere crise est souvent avant 3 ans,

Les troubles du sommeil

Les troubles du langage,

Des enfants qui sont « dans leur Monde »,

Hyperactivité avec troubles de l'attention et de la concentration.

Mais ces symptômes peuvent s'apparenter à des formes d'autismes, alors comment permettre aux professionnels de santé, de l'éducation, de la petite enfance... d'acquérir une nouvelle grille de lecture ? La création d'un nouvel outil diagnostic serait-il nécessaire ? L'information et formations des professionnels médico-sociaux aussi?

Je tiens à remercier Madame Valérie Louiset pour son implication, son temps, son énergie qui a permis que cette étude devienne possible. J'espère sincèrement que d'autres études pourront venir compléter celle-ci.

VII. LE MOT DES PARENTS ...

Ce que les parents des enfants atteints de CLN1 ont exprimé :

*« Je traversai une période très difficile lors de la dernière année de maternelle et il y a eu une prise en charge psychiatrique car tous (**enseignants et psychiatres**) **ont pensé qu'elle faisait une dépression**. Elle est rentrée au CP puis a redoublé et a été prise en charge en hôpital de jour. Au bout de quelques temps, comme elle continuait de baisser en langage et motricité, j'ai dû faire le forcing avec le pédiatre pour qu'elle voit un neuropédiatre. Le diagnostic a été posé à l'âge de 9 ans 1/2 »*

« Soignée pour une myopie à l'âge de 4 ans, sa cécité a été détectée brutalement à 7 ans. Ses problèmes ont été totalement dédiés à ce handicap au départ (rétinite pigmentaire). Pas d'autres troubles car compensation énorme par d'autres sens.

Acceptée en CLIS à 7 ans, puis dans un EREA à 8 ans, elle a fait sa première crise d'épilepsie et n'a plus été acceptée en établissement jusqu'à l'âge de 11 ans.

- 1^{ère} décision CDES à l'âge de 8 ans (taux d'incapacité >80%)

- Décision d'orientation en hôpital de jour / IME à 10 ans
- Pose du diagnostic à l'âge de 11 ans suite à une biopsie de peau. Elle avait déjà d'autres symptômes (langage, motricité, ...) »

« **C'**était mon premier enfant. Il a marché à 10 mois. J'ai remarqué rapidement qu'il était **hyperactif**, qu'il **ne dormait pas beaucoup**, se réveillait la nuit, tournait en rond en pleurant, voir criant, inconsolable. Il vidait les armoires. La journée, il était en garde chez une nourrice familiale (qui me disait souvent qu'il avait un **comportement particulier avec les autres enfants**). J'étais suivi par la PMI qui me disait que j'étais nerveuse, qu'il le ressentait. Je trouvai l'explication un peu légère. J'ai donc consulté un pédiatre et il lui à prescrit des sirops pour dormir, et des bains le soir pour l'aider à se calmer. Rien ne marchait. Puis la première crise de convulsion est arrivée vers 2 ans, hospitalisation d'une semaine avec des examens. Sortie avec du valium en rectal si crise convulsive. On m'a dit que ça allait passer avec l'âge. A 3 ans il a été en maternelle 1 mois, puis renvoyé car comportement violent avec les autres enfants et pas de peur du danger. Perte de la marche à ce moment-là, et on m'a prise au sérieux. Hospitalisation à Paris, puis les crises d'épilepsie sont arrivées. Traitement en essai thérapeutique, reprise de la marche, arrivée d'absences, puis perte de la vue. Alimentation par sonde puis décès en 2000 (à l'âge de 8 ans). »

Ce que les parents des enfants atteints de CLN2 ont exprimés :

« **M**on fils a évolué normalement et même de façon brillante jusqu'à l'âge de 18 mois. Rapidité impressionnante pour les puzzles d'encastrement par exemple. En revanche, il n'a jamais regardé la télévision (ni même une seule fois), ni tenté de jouer avec une tablette ou un jeu vidéo. En comparaison avec son grand frère, j'ai rapidement senti que Louis avait un souci: il bravait tous les interdits, jusqu'à se mettre en danger.

Acquisition de la marche jusqu'à l'âge de 17 mois. Propreté presque acquise. Et régression à 3 ans lors de sa première rentrée scolaire. Un carnage. AVS en difficulté. Et à partir de ce moment, le déferlement : crise d'épilepsie, placement en CMP et maternelle à mi-temps. Perte de tous les acquis : marche, parole, ... Enormément de pleurs, l'horreur au quotidien.

Alimentation semi-liquide car perte de la déglutition puis gastrostomie à l'âge de 5 ans et demi. Très affaibli, étape difficile donc décision tardive. Les gros problèmes désormais sont les encombrements avec pneumopathie, inhalations très fréquentes. Et épilepsie résistante aux traitements.

Louis ne va plus en structure depuis l'âge de 5 ans. Je m'occupe de lui avec sa nounou dévouée. Nous sommes épuisés. »

« **C.** était une **petite fille épuisante...** qui demandait toujours de l'attention et de la vigilance. Qui avait une **énergie débordante**. Qui n'avait jamais eu de soucis pour l'endormissement ou le sommeil. Pour les repas, c'était difficile, elle n'aimait que les frites ! Mais tellement câline et aimante. Et qui avait toujours le sourire. »

« **L.** se blessait très souvent, **elle ne voyait pas le danger.** »

« **Notre fis (né en mars 2011) a toujours été difficile** mais étant le premier, nous apprenions avec lui. Notre entourage nous disait qu'il était dur, le pédiatre qu'il avait son caractère et que c'était un garçon. L'assistante maternelle, en fin de carrière, **nous disait n'avoir jamais eu un enfant aussi compliqué**. Elle s'est occupée de lui dès ses 6 mois et jusqu'à ses 2 ans ½. Puis il a fait une année de jardin d'enfants où il tapait beaucoup **et n'a jamais été propre**. Septembre 2014, rentrée à l'école avec une AVS mise en place en avril 2015. Entre temps, séances de psychologie et psychiatre. Premier tremblement en mai 2015. Juin 2015, IRM et EEG : épilepsie. Batterie de test dont ponction lombaire. Mise en place d'un traitement anti épileptique. Juin 2015, conseil génétique ; nouvelle ponction lombaire, biopsie de peau.

01/02/2016 : le diagnostic »

« **N.** est né le 23/07/1994 ; Il était, avant les premiers signes vraiment graves de la maladie (crise d'épilepsie), un petit garçon plein de vie, joyeux, toujours le sourire, mais **il ne tenait pas en place**. Du coup, en maternelle dès l'âge de 2 ans parce que très éveillé et propre, c'était un peu difficile pour la maîtresse. Il a marché dès 9 mois, c'est dire s'il était **précoce et hyperactif**. A deux ans, il dormait déjà dans un lit sans barreaux parce qu'il passait par-dessus. Vers 3 ans, la maîtresse m'a dit qu'il ne progressait plus, qu'il ne faisait plus de phrases, et avait du mal à rester sur une activité. Seul l'intéressait la cour de récréation pour courir, sauter et faire du vélo. Début 1998, N. dormait très mal. A sa première crise d'épilepsie, juste après des 4 ans, il a été hospitalisé : scanner et encéphalogramme. Le pédiatre pensait à une encéphalopathie mais ce n'était pas ça. Après 10 jours d'hospitalisation, Nicolas a pu rentrer à la maison avec un traitement anti épileptique mais nous ne savions pas ce qu'il avait...

Les crises se sont accentuées, les chutes, les troubles de la marche et du langage. L'hôpital de la Timone ne semblait pas très intéressé par le cas de N. Mon neuro-pédiatre nous a envoyé à St Eloi à Montpellier, nous étions en février 1999. N. marchait encore, mais il avait son premier fauteuil roulant. Après une batterie d'examen, le diagnostic est tombé en mai 1999. Il est décédé le 2 août 2014. »

« Mathis était un petit garçon plein de vie, joyeux, très dynamique dès qu'il a été en âge de marcher (avant ses 1 an). Il ne se posait jamais, courait sans cesse, jetait les jouets, ne s'y intéressait pas ou de façon très courte. **Hyperactif et épuisant**. Il était intéressé par la machine à laver, regardait le tambour tourner sans cesse, allumait et éteignait les interrupteurs sans cesse, fermait et ouvrait les portes sans cesse. Il n'avait **aucune notion du danger** et ne semblait pas être réactif à la douleur.

Mon entourage mettait en cause mon éducation ou une pseudo angoisse communicative. Son père, peu présent, était dans le déni. Le pédiatre, après avoir écouté mes inquiétudes, m'a demandé si j'aimais mon enfant, et qu'il fallait que je le prenne comme il était (!).

Je me suis tournée vers un CMP petite enfance, lequel a entendu et validé mes inquiétudes. A l'époque, la psychologue mettait ses troubles sur le compte des crises d'épilepsie.

J'ai dû retirer Mathis de l'école maternelle car l'école n'en voulait plus malgré une AVS: il n'avait aucune compréhension des règles et ne tenait pas en place.

Son sommeil, toujours compliqué devenait très difficile. Je le trouvais très angoissé. Il errait dans les couloirs la nuit. Des impatiences dans les jambes débutaient.

Placement en ITEP, où le psychologue a suspecté une dépression du nourrisson dû à un lien qui ne s'est pas fait avec moi (terrible culpabilité !). Puis la dégénérescence a débuté. Pose du diagnostic un mois avant ses 5 ans, et placement en JES. Mathis nous a quitté à l'âge de 7 ans. »

Ce que les parents des enfants atteints de CLN3 ont exprimés :

« Petite fille qui a toujours dénoté, très vive et intelligente (suspicion de précocité même si un QI n'a pas pu être posé »

« **Faites confiance en votre instinct maternel ou paternel, et ne laissez jamais tomber votre enfant** »

Ce que les parents des enfants atteints de CLN5 ont exprimés :

« **T**ous ces différents symptômes sont arrivés dans un contexte familial compliqué et nous pensions qu'ils étaient des signes d'un traumatisme dû à la situation. L'épilepsie et la cécité sont apparus et on nous a fait comprendre que tout cela était en fait des symptômes d'une maladie plus grave. Pour nous, l'orientation chez un neurologue a été rapide et il était référent dans les maladies lysosomales. »

Ce que les parents des enfants atteints de CLN7 ont exprimés :

« **D'**abord je vous remercie pour cette étude car je la trouve très importante pour nous. Notre fille n'avait pas de troubles du comportement mais elle avait **un caractère très fort**. Si elle ne voulait pas faire une chose, elle ne le faisait pas. Si elle disait non, c'était non, mais en parallèle, elle était très douce. Elle aimait tout le monde, elle était généreuse. »

Ce que les parents des enfants atteints de CLN8 ont exprimés :

(Pays étranger)

« **E**h bien que dire ... Nous parents avons remarqué que notre fils régressait sur énormément de choses. Ayant un deuxième enfant rapidement après Z. , nous avons remarqué que son petit frère faisait plus de choses que lui. Les médecins nous disaient toujours de le laisser tranquille, de le laisser grandir à son rythme.

J'étais d'accord mais je trouvais bizarre car il tombait énormément. C'est lors de vacances au Maroc qu'un médecin nous a dit qu'il faisait de l'épilepsie. Dès notre retour de vacances, un professeur nous disait de ne pas nous inquiéter, que tout va s'arranger, qu'il aura un léger retard mais pas plus, le temps de trouver un traitement. Et puis il n'a plus marché et ne parlait plus. Aux urgences, tout un tas d'examen ont été faits. Les médecins nous ont dit que c'était peut-être une CLN. Ils ont trouvé plus tard que c'était la CLN8. »