

Médicaments et stratégies de soutien pour la prise en charge de l'épilepsie aux stades moyen et avancé de la CLN3 (maladie de Batten)

Remarque : les informations contenues dans ce document sont destinées à apporter un soutien aux familles, aux soignants et aux professionnels concernés. Il ne s'agit pas d'un avis médical pour les enfants ou les adultes atteints de la CLN3 (maladie de Batten). Les parents et les soignants doivent consulter le médecin généraliste de la personne concernée avant de modifier les médicaments, le traitement médical ou les activités prescrites. Si vous êtes un professionnel et que vous souhaitez obtenir de plus amples informations, veuillez contacter Sarah Kenrick (coordonnées à la fin), qui pourra vous mettre en relation avec le consultant en neurologie adulte de Heather House et/ou le médecin généraliste de Heather House¹.

La CLN3 (maladie de Batten) est une maladie neurodégénérative très rare.

La Heather House de SeeAbility a ouvert ses portes en juillet 1999 dans le but spécifique de fournir des soins palliatifs à long terme et un soutien aux personnes atteintes de la CLN3 (maladie de Batten). Depuis lors, nous avons soutenu 30 jeunes adultes atteints de la CLN3 (maladie de Batten), âgés de 16 à 32 ans.

Au cours des 20 dernières années, nous avons pu recueillir des données qui nous ont permis de mieux gérer les crises d'épilepsie aux stades intermédiaires et avancés de la maladie, en nous efforçant toujours d'obtenir les meilleurs résultats possibles pour chaque individu. Ce travail visant à permettre aux personnes de prendre le contrôle de leur vie et de minimiser les épisodes d'activité épileptique a été au premier plan de notre travail.

En 2013, Heather House a pu rassembler des preuves recueillies sur 9 ans et présenter les données accumulées sur l'épilepsie dans la CLN3 (maladie de Batten), grâce à un financement de la BDFA (Batten Disease Family Association) dans le cadre d'un programme flexible de petites subventions. Nous avons ainsi pu faire une présentation lors de la conférence de la BDFA en 2014 : « Comprendre l'épilepsie et les meilleures pratiques pour les jeunes adultes atteints de la CLN3 (maladie de Batten) ».

Informations générales

Tout en développant notre champ d'action dans le domaine de l'épilepsie, nous avons également été en mesure de comprendre comment d'autres domaines de perte de compétences et/ou de fonctions affectent chaque personne atteinte de la CLN3 (maladie de Batten) de différentes manières, et comment certaines personnes dont la capacité de communication est compromise peuvent être affectées par un certain nombre de facteurs qui peuvent provoquer une situation tellement stressante pour la personne que son comportement peut donner l'impression d'une augmentation des crises d'épilepsie. Ceci est particulièrement évident, d'après notre expérience, en ce qui concerne l'incontinence, la mobilité, le reflux gastrique et la perception de l'espace, qui ont été brièvement évoqués ici et seront développés dans des documents séparés.

Par exemple, nos données collectives nous montrent qu'une personne qui est par nature "anxieuse" aura normalement plus de crises et plus de types de crises, en particulier si elle se présente comme non ambulante entre 15 et 17 ans. Une grande partie de notre travail avec ce type de personne réside dans notre capacité à comprendre les déclencheurs, les peurs et ce qui aide la personne à garder les pieds sur terre. Cela nous permet d'être plus prudents avec les doses de médicaments et de développer des techniques de soutien solides.

Au cours des dix dernières années, nous avons constaté une réduction du nombre de crises d'épilepsie dans l'ensemble du groupe. En tant que groupe, nous observons actuellement une moyenne de 1 à 3 crises tonico-cloniques par mois et de 4 à 6 crises partielles pour l'ensemble du groupe. Individuellement, la moitié de notre groupe actuel a moins d'une crise tous les trois mois, et ce dans la tranche d'âge susmentionnée.

¹ Heather House : <https://www.seeability.org/find-homes-support/heather-house>

Nous évaluons la capacité mentale de toutes les personnes vivant à Heather House, en fonction de leurs besoins et de leurs problèmes spécifiques. Lorsqu'une personne est incapable de retenir des informations et de communiquer efficacement, elle est généralement considérée comme n'ayant pas de capacité et les processus de prise de décision dans l'intérêt supérieur sont utilisés pour tous les traitements ou procédures invasives.

Nous recueillons des données sur les observations de base du pouls, de la température, de la fréquence respiratoire, de la pression artérielle et des niveaux de saturation en oxygène. Nous le faisons une fois par mois pour les personnes qui sont ambulantes ou qui peuvent se tenir debout pour les transferts et manger par voie orale. Nous le faisons chaque semaine lorsque la personne ne peut plus se tenir debout et qu'elle dépend d'une alimentation entérale (par sonde gastrique) pendant une partie de la journée. L'avantage de ces procédures relativement simples et non invasives est le développement de scores de "prévisibilité" qui nous permettent d'identifier les problèmes liés à la conduction cardiaque, les changements avant une infection thoracique et les périodes de faiblesse qui affectent la respiration.

Nous avons été en mesure d'identifier comment la présentation des problèmes précoces de conduction cardiaque est facile à diagnostiquer à tort comme des hallucinations ou de l'épilepsie. Pour la personne, sentir que quelque chose ne va pas et ne pas être capable de communiquer efficacement ce sentiment doit être vraiment terrifiant. Cependant, en prenant et en enregistrant le pouls de la personne le même jour et à la même heure, une fois par semaine, nous avons pu présenter un enregistrement clair d'un ralentissement progressif du rythme cardiaque. Ce phénomène a ensuite pu être examiné par un cardiologue, ce qui a conduit à la pose de stimulateurs cardiaques sur les personnes concernées.

Un autre domaine que nous avons identifié comme conduisant souvent à une perception accrue de l'épilepsie est l'apparition de l'incontinence urinaire et fécale, en particulier lorsque la personne est incapable de contrôler sa continence et a l'impression d'être "mouillée". La façon dont la personne peut manifester cette détresse peut être similaire à la façon dont elle peut se présenter lors d'une activité épileptique focale. Cela peut conduire à une augmentation des médicaments contre les crises d'épilepsie. Si certaines personnes n'ont aucun problème à passer au port de protections pour adultes, d'autres ont beaucoup de mal à y faire face.

Crises d'épilepsie

Au fur et à mesure que la maladie progresse, la plupart des personnes constatent une augmentation des crises focales et des crises partielles. Les crises tonico-cloniques sont souvent moins problématiques. Chez certaines personnes, nous n'observons aucun changement réel dans le type ou le schéma des crises.

Vous trouverez ci-dessous certains médicaments que nous avons trouvés plus ou moins efficaces. Toutefois, veuillez consulter le médecin généraliste ou le consultant de la personne concernée pour obtenir un avis médical approprié.

Les médicaments que nous avons trouvés efficaces sont

- **Valproate de sodium** - S'est avéré être la monothérapie la plus utilisée et la plus efficace pour tous les types de crises et est également utilisé en conjonction avec d'autres anticonvulsivants pour les schémas de crises complexes.
- **Lamotrigine** - Utilisée à des doses plus faibles en association avec le valproate de sodium pour gérer l'escalade de tous les types de crises une fois que la dose thérapeutique de valproate est atteinte.
- **Phénobarbital** - Introduit lorsque la personne présente un schéma de crises de plus en plus complexe et que les crises individuelles se prolongent ou se regroupent, c'est-à-dire lorsque la personne est plus âgée (plus de 20 ans) et qu'elle n'est plus capable de marcher ou de porter du poids. Il est utilisé normalement en association avec les médicaments ci-dessus à petites doses et semble bien convenir au profil de la maladie. On ne constate pas d'augmentation marquée de la somnolence par rapport à celle déjà ressentie à ce stade de la maladie. Le phénobarbital est utilisé pour tous les types de crises, des crises tonico-cloniques aux crises partielles et focales. Le phénobarbital est souvent ignoré car il peut entraîner des problèmes de santé à long terme et de la somnolence dans l'ensemble de la population. Dans la CLN3 (maladie de Batten), l'augmentation de la somnolence aux stades intermédiaires et

avancés est très fréquente. Chez les personnes qui ont commencé tôt à prendre du phénobarbital en monothérapie plutôt que du valproate, nous avons observé beaucoup moins de types de crises et beaucoup moins d'agitation, et très peu, voire dans un cas, aucun autre anticonvulsivant n'a été nécessaire en tant que traitement supplémentaire.

- **Lorazepam** - Utilisé à petites doses uniquement en cas de pic de crises focales, de crises partielles, de panique et d'anxiété, il peut être utilisé à la fois selon les besoins et régulièrement. Nous n'avons pas constaté de dépendance particulière à ce médicament, nous avons pu retirer et titrer les doses assez facilement.

D'autres médicaments sont utilisés pour traiter l'épilepsie :

- **Leviteracitam** - Il a une certaine efficacité sur les crises tonico-cloniques, mais lorsqu'il est utilisé en monothérapie, nous constatons qu'il est moins efficace à mesure que la personne vieillit. Nous avons également constaté une augmentation de l'irritabilité et des sautes d'humeur dans certains cas.
- **Clonazepam** - Nous l'utilisons pour les crises partielles et focales en conjonction avec d'autres médicaments aux stades avancés, mais il est assez sédatif.
- **Clobazam** - S'est avéré efficace pour certaines crises focales et partielles comme indiqué ci-dessus.

Les médicaments que nous avons trouvés moins efficaces sont

- **Topiramate** - Dans la majorité des cas, il a été observé qu'il ralentissait le processus de pensée, entraînant des difficultés de concentration, d'élocution, d'alimentation orale et de boisson, de motricité fine et de mobilité. Lorsque les doses ont été réduites ou supprimées au profit d'autres anticonvulsivants, ces aptitudes sont revenues, mais pas toujours au niveau antérieur. Il a également été observé que les crises augmentaient lorsque le topiramate était utilisé, mais qu'elles diminuaient lorsqu'il était retiré. En 20 ans, il y a eu trois cas de personnes qui ont emménagé à Heather House après s'être vu prescrire du topiramate pendant plusieurs années. Dans ces cas, les personnes avaient des présentations complexes avec d'autres comorbidités. Lorsque nous avons essayé de réduire le topiramate, les personnes ont présenté des schémas épileptiques agressifs et instables, et les doses ont donc été rétablies.
- **Phénytoïne** – Il est utile dans les situations aiguës où les crises sont si instables qu'elles conduisent à une hospitalisation d'urgence. Cependant, pour un traitement à plus long terme, le phénobarbitone fonctionne aussi bien, mais sans les effets secondaires de l'hypertrophie gingivale.

Médicaments de secours :

Pour les personnes plus jeunes qui restent ambulantes, le midazolam buccal est le médicament de secours le plus sûr et le plus efficace.

Lorsque la personne devient plus âgée (19 ans et plus), la complexité des crises peut augmenter. Au fur et à mesure que la personne perd ses compétences, elle présente parfois un élément de confusion et d'agitation, qui peut se présenter comme une crise d'épilepsie. Dans le cas d'une épilepsie plus complexe, il est tout d'abord important de s'assurer que la personne est encore capable de manger et de boire par voie orale et de prendre des médicaments par voie orale. Nous avons constaté qu'au fur et à mesure que ces compétences diminuent, la capacité à prendre des médicaments par voie orale est moins constante. L'anxiété d'être incapable de donner/prendre des médicaments, ressentie à la fois par le parent ou l'aidant et par la personne, peut être à l'origine d'une grande partie de cette agitation et de cette anxiété. Cela entraîne une augmentation ou une fluctuation de l'activité épileptique. Le fait d'envisager des méthodes de nutrition alternatives (gastrostomie percutanée endoscopique ou GPE) et de les mettre en place suffisamment tôt peut réduire le besoin de médicaments de secours, ainsi que le besoin d'une augmentation des médicaments réguliers. Nous pouvons donc considérer la GPE comme un dispositif qui nous permet d'aider plus efficacement la personne épileptique.

Toutes les personnes atteintes de la CLN3 (maladie de Batten) vivant à Heather House sont aidées à prendre leur propre décision ou à être impliquées dans la décision (en fonction de leur capacité à ce moment-là) de se faire poser un dispositif de gastrostomie. Nous avons constaté que le fait de permettre aux personnes d'identifier les avantages d'un dispositif de gastrostomie pour les aider à prendre leurs médicaments, les jours où elles sont

moins en contrôle ou les jours où elles ont des crises, leur donne un sentiment de sécurité et réduit l'anxiété liée à la question « serai-je capable de manger/d'avalier aujourd'hui ? »

Pour les adultes (plus de 21 ans), nous avons constaté que les épisodes d'épilepsie d'état ou de crises groupées nécessitant l'utilisation d'un médicament de secours sont généralement peu fréquents (deux fois par an ou moins). Souvent, le midazolam buccal n'est pas efficace ou provoque une chute du pouls et de la respiration. Dans ce cas, nous administrons du diazépam ou du lorazépam par PEG et, dans les cas de status epilepticus, où il y a un schéma cyclique de panique, de crise partielle et de crise tonico-clonique en succession rapide qui devient répétitive, nous utilisons du paralaldéhyde par voie rectale. Si nécessaire, cette dose est répétée après 20 minutes. Le paralaldéhyde rectal n'est pas facilement disponible et est coûteux, mais il s'avère très utile pour les cas les plus complexes et rapidement récurrents d'épilepsie d'état dans la CLN3 (maladie de Batten). Ce type d'épilepsie cyclique et récurrente est le plus souvent observé chez les adultes qui se trouvent à un stade moyen ou avancé de la maladie ou en présence d'une infection sous-jacente.

Le plus important lors de l'utilisation d'un médicament de secours est de savoir quand l'utiliser et de l'utiliser rapidement une fois que les seuils ont été établis. Si une personne présente soudainement un état pathologique alors qu'elle était stable auparavant, nous devons toujours vérifier si elle souffre d'une infection urinaire ou d'une infection de l'oreille et si elle a eu des difficultés à libérer les intestins, car ces facteurs peuvent entraîner une augmentation de l'épilepsie dans la CLN3 (maladie de Batten).

Reflux œsophagien et transit digestif

Nous constatons que chaque personne développe un reflux lorsqu'elle devient moins mobile et plus dépendante d'un fauteuil roulant. La perte de tonus et de force musculaire s'accompagne d'un ralentissement du transit alimentaire qui, dans les stades avancés, peut devenir intermittent. La douleur due au reflux chez une personne qui a du mal à communiquer et à interpréter ce qui se passe peut conduire à la panique et à la transpiration, ce qui est souvent interprété à tort comme une activité épileptique. Une bonne gestion du reflux est donc essentielle pour le confort de la personne et pour aider à mieux comprendre le schéma des crises de la personne.

Ainsi, toutes les personnes porteuses d'une GPE se voient prescrire une variante d'oméprazole, du Gaviscon après les repas pour prévenir les douleurs liées au reflux et, si nécessaire, de la dompéridone pour faciliter le transit intestinal. La prise en charge de la posture est également importante pour réduire le reflux.

La prise en charge de l'épilepsie est centrée sur la personne

Les médicaments prescrits par le consultant ou le médecin généraliste traitent l'épilepsie de la personne, mais ce que nous avons identifié au fil des ans, c'est que nous ne pouvons pas arrêter l'épilepsie complètement ou pour toujours, ni l'empêcher d'évoluer, parfois de s'aggraver. La science nous permet d'en savoir plus sur la déficience en protéines qui cause la CLN3 (maladie de Batten). Nous avons vu certaines personnes ayant peu de crises, d'autres en ont beaucoup et des crises complexes. Nous pensons depuis longtemps que les quantités de cette protéine peuvent varier d'une personne à l'autre, ce qui explique pourquoi les crises varient d'une personne à l'autre.

Nous avons appris de tant de personnes inspirantes atteintes de la CLN3 (maladie de Batten) que le fait d'accompagner la journée d'une personne pour qu'elle ait un minimum de stress, qu'elle ait sa propre routine et que les membres de sa famille et les aidants qui comprennent ce qui est important pour cette personne fait une grande différence dans la manière dont la personne peut se contrôler et se sentir en sécurité.

Nous devons garder à l'esprit que les choses qui nous semblent importantes ne le sont pas nécessairement pour la personne concernée. Nous avons vu que l'acceptation, l'accueil de l'ordinaire et la célébration des réalisations extraordinaires des personnes sont la clé de l'équilibre, qui à son tour peut permettre non seulement la gestion des crises mais aussi la gestion des symptômes à plus grande échelle.

Pour plus d'informations, de conseils ou de soutien, veuillez contacter

[Sarah Kenrick, BDFA](#)

[Infirmière de liaison de proximité CLN3 \(maladie de Batten\)](#)

sarahkenrick@bdfa-uk.org.uk

Octobre 2019

SA001-v3-1219

Traduit de l'anglais par Jean-Marie Favreau, pour l'association Vaincre les Maladies Lysosomale