

2020-05

# Syndrome de WEST : à propos d'un cas et revue de la littérature

Favina, Arnaud

UB, Faculté de Médecine

---

<https://repository.ub.edu.bi/handle/123456789/788>

*Téléchargé depuis le dépôt institutionnel officiel de l'Université du Burundi*



FACULTE DE MEDECINE

**SYNDROME DE WEST : A PROPOS D'UN CAS  
ET REVUE DE LA LITTERATURE**

**Par :**

**Arnaud FAVINA**

**Directeur de thèse :**

**Pr Hélène BUKURU**

Thèse présentée et soutenue  
publiquement en vue de l'obtention du  
grade de **Docteur en Médecine**

**Membres du jury :**

**-Président : Pr NZISABIRA Léopold**

**-Membre : Dr NDAYISHIMIYE Alice**

**Bujumbura, Mai 2020**

## **LISTE DES ENSEIGNANTS DE LA FACULTE DE MEDECINE (2018-2019)**

### **I. BUREAU DECANAL**

- Pr Jean Baptiste NGOMIRAKIZA : Doyen  
Dr Martin MANIRAKIZA : 1<sup>er</sup> Vice-Doyen  
Dr Désiré NISUBIRE : 2<sup>ème</sup> Vice-Doyen

### **II. PROFESSEURS EMERITE**

- Pr Evariste NDABANEZE  
Pr Gabriel NDAYISABA : Pathologie Chirurgicale  
Pr Richard KARAYUBA : Pathologie Chirurgicale

### **III. PROFESSEURS ORDINAIRES**

- Pr Théodore NIYONGABO : Pathologies infectieuses et parasitaires  
Pr Léopold NZISABIRA : Neurologie  
Pr Gaspard KAMAMFU : Pneumologie  
Pr Aloys NIYONGABO : Biochimie Structurale et Métabolique  
Pr Frédéric NSABIYUMVA : Pharmacologie Spéciale,  
Endocrinologie  
Pr Rénovât NTAGIRABIRI : Gastro-Entérologie, Hépatologie  
Pr Elysée BARANSKA : Cardiologie

Pr Jean Baptiste NGOMIRAKIZA : Hépatologie, Nutrition, Physiologie et  
Sémiologie Digestive

Pr Déogratias NIYUNGEKO : Pédiatrie

Pr Gordien NGENDAKURIYO : Oto-Rhino-Laryngologie, Médecine Légale

#### **IV. PROFESSEURS ASSOCIES**

Pr Salvator HARERIMANA : Obstétrique

Pr Serge BAHIMANGA : Pédiatrie

Pr Claudette NDAYIKUNDA : Hématologie F., Hématologie  
Clinique, Biochimie Pathologique

Pr Hélène BUKURU : Pédiatrie

Pr Joseph NYANDWI : Néphrologie, Sémiologie et Physiologie

Pr Sylvestre BAZIKAMWE : Gynécologie –Obstétrique et  
Soins Maternels et Infantiles

Pr J. Claude NIYONDIKO : Anatomie

Pr Eugène NDIRAHISHA : Endocrinologie, Physiologie  
et Sémiologie Cardiaque

Pr François NDIKUMWENAYO : Physiologie, Education à la Citoyenneté

Pr Patrice BARASUKANA : Neuroanatomie, Physiologie neurologique,  
Sémiologie neurologique

Pr Sébastien MANIRAKIZA : Imagerie Médicale

Pr Pontien NDABASHINZE : Pédiatrie

Pr Alexis SINZAKARAYE : Rhumatologie et Médecine Physique et de  
Réadaptation

Pr Déogratias NTUKAMAZINA : Gynécologie

Pr Martin MANIRAKIZA	: Pathologie infectieuse et parasitaire, Endocrinologie
Pr AMANI Moïbéni digestive	: Sémiologie médicale et Physiologie
Pr Stanislas HARAKANDI	: Soins palliatifs, Anesthésie-réanimation
Pr Lévi KANDEKE	: Ophtalmologie
Pr Léonard BIVAHAGUMYE	: Anatomie tête et cou, Sémiologie chirurgicale
Pr Louis NGENDAHOYO	: Anatomie pathologie

## **V.CHARGES DE COURS**

Dr Emmanuel GIKORO	: Imagerie Médicale
Dr Hermann NIMPAYE	: Parasitologie, Entomologie Médicale
Dr Désiré NISUBIRE	: Biologie Moléculaire, Cytologie et Génétique
Dr Gilbert NDAYIZEYE	: Anatomie, orthopédie – traumatologie
Dr NDAYISHIMIYE Alice	: Pédiatrie
Dr MUREKATETE Chantal	: Radiologie
Dr Paul BANDEREMBAKO	: Urologie
Dr Jean Claude MBONICURA	: Pathologie chirurgicale
Dr Thierry SIBOMANA	: Pneumologie
Dr Thoto Shabani MAREBO	: Urologie
Dr Jean Bosco BIZIMANA	: Neuro-anatomie/ Neurochirurgie

Dr Zacharie NDIZEYE : Méthodologie de la Recherche,  
Epidémiologie et Déontologie

Dr Daniel NDUWAYO : Neuro-Physiologie

## **VI. CHARGES D'ENSEIGNEMENT**

Dr Jacques NDIKUBAGENZI : Hygiène et Epidémiologie

Dr Sandra NKURUNZIZA : Initiation à la Santé Publique

## **VII. MAITRES ASSISTANTS**

Mme Claire NDAYIKENGURUKIYE : Immunologie, Bactériologie,  
Virologie et Mycologie

Ph Ramadhan NYANDWI : Pharmacologie Générale

Dr Jean Claude NKURUNZIZA : Administration des Services de Santé

## **VIII. ASSISTANTS**

Dr Paulin BARAMBURIYE : Anatomie

Dr Evrard NIYONKURU : Anatomie Pathologie

## **IX. ENSEIGNANTS A TEMPS PARTIEL**

Dr Elie MUPERA : Dermatologie

Dr Sylvère SAKUBU : Psychiatrie

Dr Gaspard MARERWA : Anatomie Pathologie Spéciale

Dr Thadée BARANCIRA	: Physique
Dr Léopold HAVYARIMANA	: Chimie Générale et Organique
Dr Jean Bosco KAYOYA	: Biostatistique
Dr Juvénal MUYUKU	: Stomatologie
Mr Bonaventure NIYOYANDOYE	: Psychologie Générale
Mr Eric NIYIKIZA	: Mathématiques
Mr Ferdinand NCABWENGE	: Anglais Médical
Dr Alexis BANUZA	: Informatique
Mme Patricie BARAHINDUKA	: Soins Infirmiers
Dr Emmanuel KAMO	: Médecine du Travail
Dr Sylvain NIYONKURU	: Sémiologie Chirurgicale I
Dr Canisius HAVYARIMANA	: Sémiologie Chirurgicale II
Dr Didier KAMATARI	: Anatomie

## **DEDICACES**

A mes parents,

A ma sœur et à mes deux frères,

A mes oncles et tantes,

Aux membres du mouvement des Focolari,

A tous mes amis,

**Je vous dédie cette thèse.**

**FAVINA Arnaud**

## **REMERCIEMENTS**

A la Directrice de cette thèse, Pr Hélène BUKURU, pour avoir suggéré et accepté de diriger avec bonté et rigueur scientifique ce travail. Soyez rassurée de notre respect et de notre profonde gratitude ;

Au Président du jury, Pr Léopold NZISABIRA, vous nous faites un grand honneur de présider le jury de cette thèse. Avec toute notre estime pour vous, veuillez trouver ici l'expression de notre grande reconnaissance.

Au membre du jury, Dr Alice NDAYISHIMIYE, vous nous faites un immense plaisir pour avoir accepté de juger ce travail. Veuillez accepter nos vifs remerciements.

A nos parents, frères et sœur, pour nous avoir couvert d'affection, de protection, de conseils, de soutien moral et matériel. Nous vous exprimons notre profonde gratitude.

A tous les maîtres depuis l'école primaire jusqu'à l'université ;

Au personnel du Centre Hospitalo-Universitaire de Kamenge pour votre encadrement au cours de notre formation ;

A toute personne qui a contribué de près ou de loin à la réalisation de ce travail ;

**Nous disons sincèrement merci.**

**FAVINA Arnaud**

## **LISTE DES ABREVIATIONS**

%	: Pourcentage
ACTH	: Adreno Cortico Trophic hormone
AMM	: Autorisation de Mise sur le Marché
CHU	: Centre Hospitalo-Universitaire
CRH	: Corticotropin-releasing hormone
EEG	: Electro-encéphalogramme
GABA	: Gamma-aminobutyric acide (acide $\gamma$ -aminobutyrique)
HZ	: Hertz
IRM	: Imagerie par Résonance Magnétique
LCR	: Liquide cephalo-rachidien
NMDA	: N-Methyl-D-Aspartate
PET SCAN	: Tomographie à émission de Positons
TEP	: Tomographie par Emission des Positons
TSA	: trouble du spectre autistique
VGB	: Vigabatrin

## **LISTE DES TABLEAUX**

Tableau I: Développement psychomoteur normal [37].....	9
Tableau II: Epilepsies généralisées.....	14
Tableau III: Epilepsies partielles.....	15

## **LISTE DES GRAPHIQUES**

Graphique 1: Evaluation de la réponse thérapeutique à base du Vigabatrin [2].....	25
Graphique 2: Evolution du SW sur le plan électro-clinique [2].....	25

## **LISTE DES FIGURES**

Figure 1: Séquence montrant un spasme en flexion chez un nourrisson atteint du syndrome de West.....	12
Figure 2 : Tracé d'hypsarythmie.....	13
Figure 3 : Tracée de l'EEG typique du syndrome de Lennox-Gastaut [31].....	16
Figure 4: EEG de départ.....	30
Figure 5 : EEG de départ (suite).....	31
Figure 6: EEG de contrôle du 18 septembre 2019.....	33
Figure 7: EEG de contrôle du 18 septembre 2019(suite).....	33
Figure 8: EEG de contrôle du 14 novembre 2019.....	34
Figure 9: EEG de contrôle (suite).....	35

## **TABLE DES MATIERES**

LISTE DES ENSEIGNANTS DE LA FACULTE DE MEDECINE (2018-2019).....	i
DEDICACES.....	vi
REMERCIEMENTS.....	vii
LISTE DES ABREVIATIONS.....	viii
LISTE DES TABLEAUX.....	ix
LISTE DES GRAPHIQUES.....	ix
TABLE DES MATIERES.....	x
0. INTRODUCTION.....	1
CHAPITRE I. GENERALITES.....	3
I.1. Historique.....	3
I.2. Physiopathologie.....	5
I.3. Diagnostic.....	9
I.3.1. Diagnostic clinique.....	9
I.3.3. Diagnostic paraclinique.....	12
I.3.4. Diagnostic différentiel.....	13
I.4. Prise en charge du Syndrome de West.....	20
I.5. Evolution et Pronostic du Syndrome de West.....	23
I.5.1. Evolution.....	23
I.5.2. Pronostic.....	26
CHAPITRE II. MATERIEL ET METHODES.....	28
II.1. Nature et cadre de l'étude.....	28
II.2. Source des données.....	28
CHAPITRE III. PRESENTATION DE L'OBSERVATION.....	29
CHAPITRE IV. DISCUSSION ET REVUE DE LA LITTERATURE.....	36

IV. 1. Epidémiologie.....	36
IV.2. Le diagnostic.....	37
IV.3. Prise en charge et évolution.....	39
IV.4 Pronostic.....	41
CHAPITRE V. CONCLUSION ET SUGGESTIONS.....	42
V.1. Conclusion.....	42
V.2. Suggestions.....	42
BIBLIOGRAPHIE.....	44
ANNEXE.....	49
RESUME.....	50

## **0. INTRODUCTION**

Le syndrome de West est une forme de convulsions infantiles révélée par des spasmes chez l'enfant. Il se manifeste le plus souvent dans 80 à 95% des cas avant l'âge d'un an, quasiment après le troisième mois et surtout entre le 4ème et le 7ème mois selon certaines études et le 4ème mois et le 6ème mois selon d'autres [1,2].

Aux Etats Unis, les spasmes infantiles constituent 2% des épilepsies infantiles mais 25% des épilepsies avec apparition au cours de la première année de vie. Le taux de spasmes infantiles est estimé à 2,5-6,0 cas pour 10 000 naissances vivantes. Les spasmes infantiles surviennent chez 0,05 (Estonie) à 0,41 (Oulu, Finlande) de 1000 naissances vivantes et chez 1,4% (Estonie), 4,2% (Odense, Danemark) et 7,6% (Tampere, Finlande) des enfants épileptiques. [3]

Il prédomine chez le genre masculin avec une proportion de 3 garçons contre 2 filles. L'incidence était de 2 à 3,5/10000 naissances vivantes en 2015 dans le monde [1,4].

Le début de ce syndrome est exceptionnellement observé après 18 mois selon certains auteurs mais va jusqu'à deux ans selon la littérature. [5, 6,7]

Cette encéphalopathie infantile porte l'appellation du médecin du nom de West qui a décrit pour la première fois cette forme particulière de convulsions en 1841[8].

Les cas de syndrome de West se classent en syndrome de West idiopathique, cryptogéniques et symptomatiques. Ces derniers sont les plus fréquents et font suite à tout trouble pouvant entraîner des lésions cérébrales d'où l'importance de les prévenir en évitant les facteurs de risques. [9]

A part les spasmes, le syndrome de West est caractérisé par un tracé EEG particulier associé parfois à une régression des acquisitions psychomotrices. Cette régression à

long terme exige une prise en charge multidisciplinaire pour ces enfants qui gardent des séquelles par rapport aux autres enfants sains du même âge. **[10,11]**

Néanmoins aucune étude à notre connaissance n'a, jusqu'à ce jour, été réalisée au Burundi sur le Syndrome de West pour comparer notamment la symptomatologie, la prise en charge et l'évolution décrite ailleurs.

L'objectif principal de ce travail est de contribuer à la connaissance des encéphalopathies épileptiques en particulier le syndrome de West. Ce travail a comme objectifs spécifiques de contribuer à la connaissance d'une prise en charge thérapeutique multidisciplinaire du syndrome de West et contribuer à la connaissance des facteurs de risques étiologiques du syndrome de West symptomatique qui représentent 70 à 75 % de tous les syndromes de West. **[9]**



## CHAPITRE I. GENERALITES

### I.1.Historique

Le syndrome de West est une expression dépendante de l'âge d'un cerveau endommagé et la plupart des patients atteints de spasmes infantiles ont un certain retard de développement. [3]

Le premier cas a été publié en 1841 par le chirurgien anglais William James West qui, décrivait des spasmes chez son propre fils. Ces spasmes étaient contemporains à environ 4 mois de ce dernier. Au début, West avait nommé ces spasmes des « tics de salaam » à l'image des crises qui semblaient mimer le rituel de prière des musulmans qui s'inclinent. [1]

Cette description a été suivie environ 100 ans après du modèle intercritique typique d'hypsarythmie. Le syndrome éponyme ouest a été créé au début des années 1960 par Gastaut Poirier et Pampiglione. [3]

Après la description par William James West dans une lettre à l'éditeur de la revue **Lancet** [12], d'autres publications aussi ont été faites pour apporter plus d'informations sur la description du Syndrome de West et de sa prise en charge. On note notamment :

Dans les ouvrages *Pédiatrie Pratique, Tome I* de **Perlman R.** et *Pédiatrie de Laplane R. et coll.*, le syndrome de West porte la dénomination de spasmes en flexion [5].

Dans *Pédiatrie pratique I, 2eme édition*, le syndrome de West est décrit parmi la catégorie des spasmes infantiles avec une description nette comme étant une triade fait des spasmes, d'un tracé anormal (hypsarythmie) et d'une régression dans les acquisitions psychomotrices [1].

En 1993, une étude intitulée *Prenatal Etiologies of West Syndrome* a été faite au Department of Child Neurology à Okayama University Medical School au Japon sur 180 cas pour déceler les étiologies du syndrome de West [13].

En 2015, **Bugeme Marcellin, Pascal Nawej et Olivier Mukuku** ont décrit le Syndrome de West à propos d'une observation dans *The Pan African Medical Journal* où au décours d'une asphyxie néonatale le sujet avait développé une symptomatologie typique du Syndrome de West confirmé par l'EEG. L'étude a permis de confirmer la réponse au traitement de Vigabatrin au vue d'une bonne évolution du nourrisson dès l'introduction de ce dernier [4].

En 2016, **Boukobza Doriane** a décrit l'évolution neuro-développementale des enfants ayant présenté un syndrome de West dans l'enfance en se référant au consensus de diagnostic du Syndrome de West qui brise la triade diagnostique, par la clinique, l'EEG typique avec l'atteinte du développement psychomoteur désormais facultatif [2].

En février 2018, **Renato D'Alonzo Renato D'Alonzo, Donato Rigante, Elisabetta Mencaroni et Susanna Esposito** ont tracé un guide pour les pédiatres sur le syndrome de West où ils décrivent le Syndrome de West et proposent des protocoles de traitement du Syndrome de West à base des produits d'ACTH, de la corticothérapie et du Vigabatrin [14].

En avril 2018, **Basma Ayadi et al.** ont analysé le profil neurocognitif après 10ans d'évolution du Syndrome de West chez 11 patients. Dans leur publication, ils ont souligné le fait que plusieurs facteurs interviennent dans le profil neurocognitif notamment l'âge de début, le contact social, la durée de persistance des spasmes. Leur étude les a poussés à tableur davantage sur d'autres études pour pouvoir bien définir le profil neurocognitif évolutif du Syndrome de West [10].

En 2019, [Bertandrie Estelle Boudzoumou, Diagambana Sagna Salimata, Moustapha Ndiaye, Diop Gallo](#) ont décrit le profil des patients atteints du syndrome de West au CHU de Fann (DAKAR-Sénégal) après le constat qu'au Sénégal le syndrome de West est principalement secondaire à des causes périnatales, favorisées par un mauvais suivi prénatal.[15]

## **I.2. Physiopathologie**

De prime abord, l'épilepsie se définit comme la répétition spontanée de crises épileptiques. La crise épileptique est la conséquence d'une hyperexcitabilité neuronale, conduisant à la survenue des décharges paroxystiques. L'hyperexcitabilité est déclenchée par un déséquilibre GABA/glutamate, à une dysfonction des canaux ioniques voltage-dépendants (par exemple suite à une mutation génétique), des lésions péri-neuronales (vasculaires, gliales,...) [16].

La physiopathologie du Syndrome de West reste inconnue. Mais, il est important de souligner que cette épilepsie survient à un âge critique de la maturation cérébrale, où il existe une « hyperexcitabilité » corticale.

Cette hyperexcitabilité est illustrée par le tracé hypersrythmique retrouvé à l'EEG chez les patients, correspondant à une perte totale de l'activité électrique de fond.

Plusieurs hypothèses sont avancées pour expliquer les mécanismes épileptogènes et la physiopathologie de ce syndrome. Ces hypothèses sont notamment fondées sur la génétique, les neurotransmetteurs et l'interaction « cortex-structure sous corticales ». [2]

Concernant l'hypothèse des neurotransmetteurs, de nombreuses études ont montré l'association entre le Syndrome de West et les mutations du gène ARX (aristaless-related homeobox gene) chez le garçon [17].

Ce gène a un rôle primordial au cours du développement cérébral, notamment sur la migration neuronale des neurones GABAergiques, ainsi que sur la maturation des neurones GABAergiques. Le GABA (acide  $\gamma$ -aminobutyrique) est un neurotransmetteur inhibiteur du système nerveux central mais chez le nouveau-né, il agit comme un neurotransmetteur excitateur et favorise la maturation neuronale. Des mutations du gène ARX entraînent une diminution de la concentration du GABA [18].

Le Vigabatrin (VGB) est alors utilisé comme un inhibiteur sélectif et irréversible de la GABA transaminase, permettant une augmentation de la concentration du GABA dans la fente synaptique.

Le glutamate est un autre neurotransmetteur qui a été étudié. Il existerait une activation excessive des récepteurs au glutamate chez les patients avec un Syndrome de West. Le glutamate est le principal neurotransmetteur activateur au niveau du système nerveux central et les récepteurs NMDA au glutamate (N-Methyl-D-Aspartate) sont fortement exprimés dès le troisième trimestre de la grossesse. Les réseaux glutamatergiques sont plus abondants au niveau cortical et ils sont impliqués dans la migration cellulaire, la plasticité et la survie neuronale [19].

Une activation excessive des récepteurs NMDA augmente le calcium intracellulaire qui à son tour active de nombreuses enzymes pouvant entraîner des lésions neuronales et une apoptose [19].

Une autre hypothèse largement explorée est un dysfonctionnement de l'axe hypothalamohypophysaire, avec l'implication de la CRH (Corticotropin-releasing hormone) [20].

La CRH est un neuropeptide sécrété par l'hypothalamus. Elle stimule la sécrétion d'ACTH (Adrénocorticotrophique Hormone) par l'hypophyse qui à son tour induit la sécrétion de glucocorticoïdes par la glande surrénale [4].

Un stress initial, dans les premiers mois de vie, entraînerait une augmentation de la synthèse et de la libération du CRH (et donc de l'ACTH) au niveau des structures sous corticales. L'activation des récepteurs au CRH entraînerait un état d'hyperexcitabilité neuronale et serait à l'origine des spasmes via l'effet proconvulsivant de la CRH. Le nombre de récepteurs au CRH est maximal chez le nourrisson et diminue progressivement avec l'âge, ce qui pourrait expliquer partiellement l'arrêt spontané des spasmes avec le temps [4].

Cette théorie pourrait expliquer l'efficacité notable de l'ACTH dans le traitement des spasmes du Syndrome de West. En effet, une augmentation de la concentration d'ACTH agit indirectement en diminuant le métabolisme et la sécrétion de CRH par un phénomène de feedback ou rétrocontrôle négatif sur l'hypophyse [4].

Cependant, aucun des modèles animaux de spasmes infantiles n'a confirmé scientifiquement cette hypothèse. Il n'existe pas d'augmentation significative de la CRH dans le LCR et le traitement par un antagoniste de la CRH n'a pas montré d'efficacité [4].

Une autre hypothèse a émergé avec le développement du PET SCAN (Tomographie à émission de Positons), c'est celle de l'influence d'un circuit cortico sous-cortical.

Le spasme correspond à une contraction de la musculature axiale. Cette activation musculaire peut faire suite à l'activation de zones corticales mais aussi sous-corticales comme le tronc cérébral, structure impliquée dans le réflexe de Moro du nouveau-né [4].

Souvent, il n'y a pas de lésion du tronc cérébral chez les cas étudiés. La production de spasmes épileptiques requiert donc un tronc cérébral fonctionnel. Par contre, les patients présentant un Syndrome de West ont tous en commun un dysfonctionnement cortical secondaire à une lésion corticale ou à une activité paroxystique diffuse et continue.

En effet, les études en PET SCAN ont montré des zones d'hypermétabolismes au niveau cortical mais aussi au niveau sous-cortical (tronc cérébral et noyaux lenticulaires ou noyaux gris centraux) [21].

Ces structures sous-corticales, activées par des structures corticales lésées, pourraient jouer un rôle dans le développement des spasmes. Traiter chirurgicalement ces lésions corticales permet souvent de guérir l'épilepsie.

En effet, lorsque l'on résèque la lésion corticale, cela fait disparaître l'épilepsie et l'hypsarythmie [22].

Comme l'explique **Dulac et al.**, ce dysfonctionnement cortical a des causes multiples : lésions corticales focale ou multifocale, hyperexcitabilité diffuse fonctionnelle, âge critique du développement cérébral. La traduction de ce dysfonctionnement est l'hypsarythmie [23].

Le spasme est un phénomène sous cortical qui nécessite un facteur déclenchant cortical, à un âge critique. Il résulte d'une interaction cortico sous- corticale, au cours d'une tranche d'âge particulière, caractérisée par une hyperexcitabilité des circuits neuronaux [4].

## I.3. Diagnostic

### 0. Rappel sur le développement psychomoteur

Le cycle normal du développement psychomoteur de l'enfant est normal quand normalement :

**Tableau I: Développement psychomoteur normal [37]**

Age	Développement moteur	Activités : préhension, graphisme	Langage	Oculomotricité, comportement relationnel
1 mois	Sur le ventre, soulève la tête	Serre le doigt, introduit la main	– Fait des bruits de gorge – Se calme au bruit de la voix	Fixe son regard sur l'examineur et le suit des yeux transitoirement
3-4 mois	– En position assise : <i>tient sa tête droite</i> – Sur le ventre, s'appuie sur les avant-bras, les jambes en extension (4 mois)	– Les mains sont ouvertes et tiennent un hochet d'un mouvement volontaire – Commence à attraper les objets – Va les chercher à portée de sa main (15 mois)	– Rit aux éclats – Vocalise de façon prolongée	– Sourit à l'examineur – Tend la main et les bras vers une personne ou un objet – Tourne la tête quand on l'appelle
6-7 mois	– Tient assis <i>sans soutien</i> un court instant – Se retourne du dos sur le ventre	– Passe l'objet d'une main dans l'autre, porte ses pieds à la bouche	– Vocalise plusieurs syllabes – Fait des roulades – Répète « ma-ma »	– Distingue les visages familiers et est inquiet devant un étranger – Participe : « coucou, le voilà » (8 mois)
1 an	Marche seul (12-15 mois) ou tenu par la main	– Lance les objets – Donne un objet sur ordre – A une préhension fine pince pouce-index (9 mois)	– Dit 3 mots dont au moins un a une signification autre que « papa-maman » – Imité « au revoir » (10 mois) « non » (9-10 mois) – Comprend les ordres simples	– Aide quand on l'habille – Répète ce qui fait rire
2 ans	– Court sans tomber, monte et descend seul l'escalier – Donne sur ordre un coup de pied dans un ballon	– Tourne les pages d'un livre – Imité un trait	– Comprend partiellement – Fait des phrases de 2 à 3 mots – Montre les parties du corps sur une poupée – Se nomme par son prénom	– Aide à ranger ses affaires – Joue en <i>compagnie</i> d'autres enfants
3 ans	Fait du tricycle	Imite le rond	Peut raconter une petite histoire	Prête ses jouets et joue <i>avec</i> d'autres

(Extrait de **BOURRILLON A. Pour le praticien. Pédiatrie. Masson 4ème**

édition : 79 <http://campus.cerimes.fr/maieutique/UEpuericulture/vaccination/site/html/iconographie.html>)

#### I.3.1. Diagnostic clinique

Un souffrant de spasmes infantiles a souvent des résultats normaux à l'examen physique général, et aucun résultat physique pathognomonique n'est présent chez les patients souffrant de spasmes infantiles.

Les patients peuvent présenter un retard de croissance modéré à sévère, mais il s'agit d'une constatation non spécifique qui reflète davantage la lésion cérébrale sous-jacente qu'un syndrome d'épilepsie spécifique.

Néanmoins, si certaines anomalies de l'examen physique général sont notées (par exemple, adénome sébacé, macules de feuilles de frêne), des étiologies spécifiques peuvent être suggérées. [24]

L'examen neurologique chez les patients atteints de spasmes infantiles montre des anomalies dans la fonction de l'état mental, en particulier des retards dans les étapes de développement compatibles avec un retard de développement ou une régression. Cependant, aucun résultat pathognomonique n'est présent à l'examen neurologique chez les patients atteints de spasmes infantiles.

L'examen ophtalmique peut révéler une chorioretinite due à des infections congénitales, des anomalies lacunaires chorioretiniennes chez les patients atteints du syndrome d'Aicardi ou des tubercules rétiens chez les patients atteints de sclérose tubéreuse.

A l'examen dermatologique on utilise une lampe de Wood pour examiner la peau. La sclérose tubéreuse est la cause reconnaissable la plus courante des spasmes infantiles. Par conséquent, un examen minutieux de la peau pour les lésions hypopigmentées caractéristiques de la sclérose tubéreuse est obligatoire. [24]

Le diagnostic d'un Syndrome de West se fait anciennement devant **un triple argumentaire**. Il s'agit de la survenue de salves de spasmes en flexion ou parfois en extension, l'observation en électroencéphalographie d'un tracé hypersyrythmique avec une régression du développement mental chez un nourrisson ayant entre 4 et 7 mois [1].

Mais en 2004, le West Delphi group aux Etats Unis a proposé une nouvelle classification issue d'un consensus selon lequel le retard dans le développement psychomoteur est facultatif [6,7]. L'âge de début avant un an a été remplacé par un âge situé pendant l'enfance, classiquement avant deux ans.

Dans l'étude faite par **Najari S.** au Maroc en 2012, le syndrome de West se manifeste le plus souvent entre 3 et 12 mois de vie [25].

La principale manifestation clinique de ce syndrome est un type de crise d'épilepsie particulière appelée « le spasme clinique », qui survient le plus souvent en salves. L'association de ce « spasme clinique » et d'un tracé EEG caractéristique est appelé « spasme épileptique ». Cette nouvelle terminologie inclut également dans la définition du Syndrome de West avec des formes atypiques telles que : les spasmes cliniques sans hypsarythmie, l'hypsarythmie sans spasme clinique, et les spasmes épileptiques isolés ne survenant pas en salves [2].

On retrouve cliniquement un spasme clonique, massif, symétrique, qui intéresse la tête, le tronc et les membres d'où le terme de myoclonie axiale parfois employé. La secousse est brève, mais se répète toutes les 2 ou 3 secondes par salves de 10 à 30. Celles-ci peuvent survenir plusieurs fois par jour. Dans certains cas, les myoclonies intéressent les muscles postérieurs réalisant des spasmes en extension, qui ont la même signification nosologique. Pendant la crise, on observe une fixité du regard, ou une révulsion, des secousses des yeux, des pleurs, parfois un cri aigu. Presque toujours, le spasme en flexion est la seule manifestation épileptique [2].

Quelque fois il alterne avec des clonies localisées ou avec des crises tonico-cloniques généralisées [26].



**Figure 1: Séquence montrant un spasme en flexion chez un nourrisson atteint du syndrome de West** (Extrait de la publication de Najari S., *Le syndrome de West (A propos de 72 cas)* <http://www.chu-fes.ma/le-syndrome-de-west-a-propos-de-72-cas/> )

On retrouve parfois en cas de Syndrome de West une régression psychomotrice contemporaine du début des crises. Elle peut cependant la précéder ou la succéder. L'indifférence de l'enfant, la perte de ses acquisitions, l'hébétéude qui attirent l'attention de la famille [1].

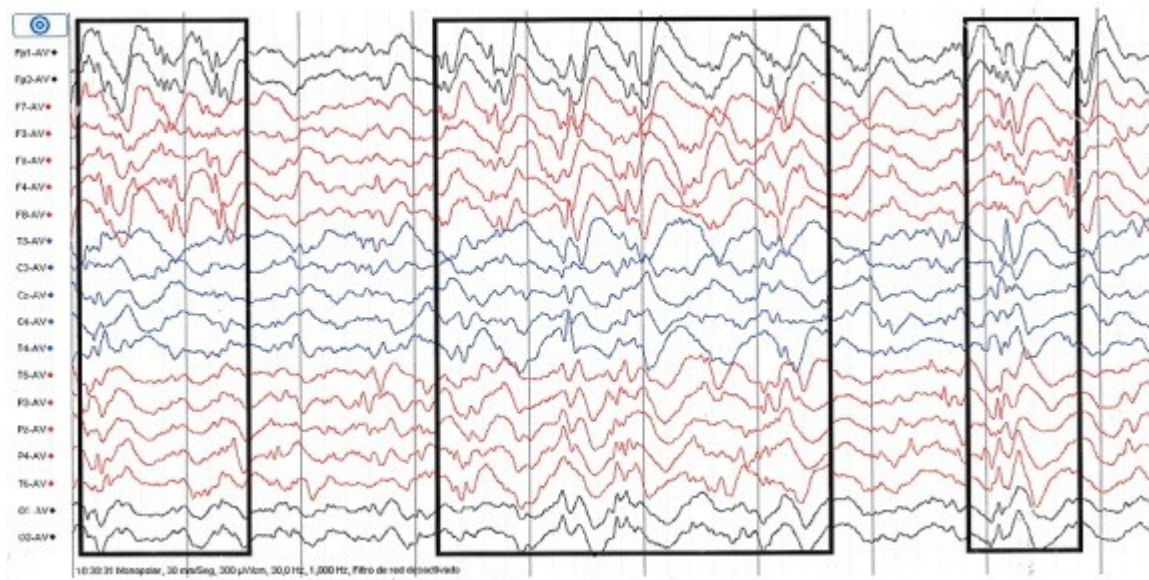
La régression psychomotrice qui faisait auparavant partie de la définition a été supprimée. Elle peut être présente ou pas [2].

### **I.3.2. Diagnostic paraclinique**

Il est fait d'un tracé électro-encéphalographique évocateur. Il est fait d'éléments de très grande amplitude. Le rythme de base disparaît et fait place à une succession désordonnée et ininterrompue d'ondes lentes de forme variable, de pointes et de pointes-ondes.

Ce tracé qui se retrouve dans toutes les dérivations, justifie les termes d'hypsarythmie (hypsa = montagne) ou de dysrythmie majeure. Il n'est pas modifié par les stimulations et il devient plus plat au cours du sommeil [1].

**Figure 2 : Tracé d'hypsarythmie**



(Extrait de la publication de Bugembe M. et al, [The pan african medical journal de 2015 sur une observation du Syndrome de West](https://www.panafrican-med-journal.com/content/article/21/258/full/), <https://www.panafrican-med-journal.com/content/article/21/258/full/> )

Dans un but étiologique d'autres bilans peuvent être réalisés à savoir des études au labolatoires, une ponction lombaire, un scanner et un IRM [27]

### **I.3.2. Diagnostic différentiel**

Pour une bonne orientation différentielle du diagnostic d'épilepsie, il sied de suivre d'abord l'organigramme tracé par ces deux tableaux qui résument la classification des épilepsies à partir d'un autre grand tableau plus exhaustif [28]. On retrouve une répartition des épilepsies en deux catégories à savoir les épilepsies généralisées et les épilepsies partielles.

Le Syndrome de West fait donc partie des épilepsies généralisées motrices, plus précisément, il se classe dans les spasmes infantiles

**Tableau II: Epilepsies généralisées**

Epilepsies généralisées	EPILEPSIE MOTRICES	EPILEPSIES NON MOTRICES	EPILEPSIES PARTICULIERES
	<p><b>E. tonico-cloniques généralisées</b> (Grand mal idiopathique, Grand mal secondaire –symptomatique-)</p> <p><b>E. myocloniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-E. myocloniques primaires (idiopathiques)</li> <li>- E. myoclonique du jeune enfant</li> <li>-E. myoclonique juvénile</li> </ul> <p>E. myocloniques secondaires (symptomatiques)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-E. M. de la période néonatale : encéphalopathie myoclonique précoce</li> <li>-E. M. du nourrisson et du petit enfant</li> <li>-E. M. du grand enfant et de l'adolescent</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Syndrome « épilepsie-myoclonique progressive » : syndrome d'Unverricht-Lundborg</li> <li>• Autres variétés</li> </ul> <p><b>Spasmes infantiles</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Syndrome de West</li> <li>- Spasmes en dehors du syndrome de West</li> </ul> <p>Epilepsies atoniques, dites à crises brèves à type de chutes</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Syndrome de Lennox-Gastaut</li> <li>- Autres formes</li> </ul>	<p><b>Petit mal primaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Petit mal de l'enfant</li> <li>- Petit mal de l'adolescent</li> <li>- Absences d'apparition secondaire</li> </ul> <p><b>Autres épilepsies- absences typiques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Absences myocloniques</li> <li>- Absences symptomatiques</li> <li>- Petit mal intermédiaire</li> </ul>	<p><b>Epilepsies particulières par leur sémiologie clinique</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>E. classable</li> <li>E. non classable</li> </ul> <p><b>Epilepsies particulières par leur EEG</b></p>

(Extrait du livre de **Perelman R.**, *Pédiatrie pratique I, Pathologies du système nerveux et des muscles, Psychiatrie, 1990, page 646*)

**Tableau III: Epilepsies partielles**

<b>Epilepsies partielles</b>	<b>EPILEPSIES PARTIELLES SIMPLES (ELEMENTAIRES)</b>	<b>EPILEPSIES PARTIELLES COMPLEXES</b>	<b>EPILEPSIES PARTICULIERES</b>
	Epilepsies partielles bénignes à paroxysme rolandiques Epilepsies partielles bénignes à paroxysme occipitaux Autres formes, primaires ou secondaires	<b>Crises psychomotrices</b> Epilepsie psychomotrices temporale Epilepsie partielle bénigne à symptomatologie affective : épilepsie psychomotrice bénigne Epilepsie partielle frontale bénigne <b>Autres causes partielles complexes</b>	<b>Epilepsies particulières par leur circonstance de survenue</b> E. dépendant du sommeil E. provoquées, reflexes

(Extrait du livre de **Perelman R.**, *Pédiatrie pratique I, Pathologies du système nerveux et des muscles, Psychiatrie, 1990, page 646*)

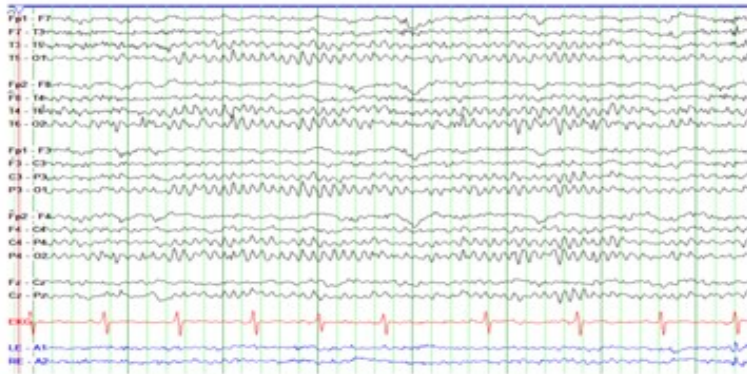
Comme ci-haut décrit, la catégorisation du Syndrome de West parmi les spasmes infantiles le rapproche du syndrome de Lennox-Gastaut. Ce dernier débute entre 2 et 5ans avec plusieurs types de crises observées chez le même malade. On peut avoir des crises toniques, des absences, des chutes atoniques, des myoclonies.

L'EEG montre un tracé désorganisé avec des pointes et des pointes-ondes lentes diffuses.

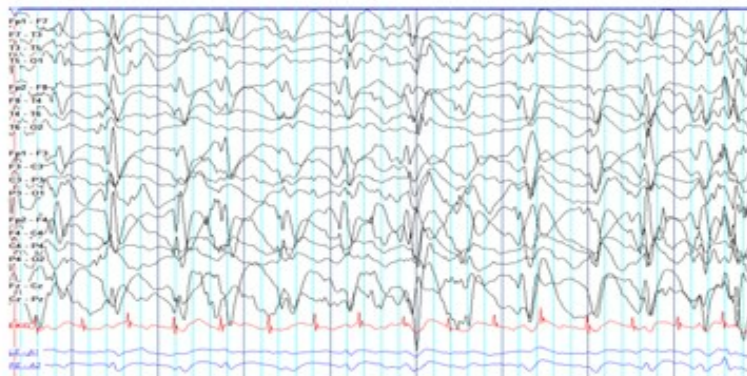
Ce syndrome de Lennox-Gastaut s'accompagne d'un retard mental acquis et l'évolution est grave. Les étiologies sont proches de celles observées dans les spasmes infantiles. [27]

**Figure 3 : Tracée de l'EEG typique du syndrome de Lennox-Gastaut [31]**

### Normal EEG Awake



### Lennox-Gastaut Syndrome



<https://www.chp.edu/ourservices/brain/neurology/epilepsy/types/syndromes/lennox-gastaut-syndrome> (consulté le 20 décembre 2019)

Parmi les conditions à considérer dans le diagnostic différentiel du syndrome de West, on retrouve [9]:

- les épilepsies chez les enfants atteints de retard mental
- les encéphalopathies épileptiques et épileptiformes
- les myoclonies bénignes de la petite enfance
- les épilepsies myocloniques-astatiques

#### **I.3.4. Diagnostic étiologique**

On pense que les spasmes infantiles reflètent des interactions anormales entre le cortex et le tronc cérébral. Les lésions au cours de la vie peuvent avoir une incidence secondaire sur d'autres sites et l'hypsarythmie peut représenter cette activité anormale provenant de plusieurs sites cérébraux. L'apparition fréquente de spasmes infantiles pendant la petite enfance suggère qu'un système nerveux central immature peut être dans la pathogénie du Syndrome. [9]

L'axe cerveau-surrénal peut être également impliqué. Une théorie affirme que l'effet des différents facteurs de stress dans le cerveau immature produit une sécrétion anormale excessive d'hormone libérant de la corticotropine (CRH) provoquant des spasmes. La réponse clinique à l'hormone adrenocorticotrope (ACTH) et aux glucocorticoïdes peut expliquer la suppression de la production du CRH.

Un modèle animal existant de spasmes infantiles peut fournir un meilleur aperçu de la pathogénèse de ce trouble. Le modèle utilise un bloqueur des canaux sodiques, la tetrodotoxine (TTX) qui est infusé dans l'hippocampe du rongeur. Cette infusion a produit des spasmes cliniques chez le rat avec des résultats électrographiques similaires à ceux observés dans les spasmes infantiles humains. Les spasmes infantiles peuvent être classés selon leurs étiologies présumées comme symptomatiques, cryptogénique ou idiopathiques. [9]

#### Syndromes de West symptomatiques

Pratiquement tout trouble pouvant entraîner des lésions cérébrales peut être associées à des spasmes infantiles qu'on peut subdiviser en [9] :

- Troubles périnatales : Hydrocéphalie, hydranancephalie, les troubles de la migration, syndrome de Sarge-weber, la sclérose tubéreuse, la trisomie 21, les encéphalopathies hypoxie-ischémique, les infections congénitales et les traumatismes.
- Troubles périnatales : les encéphalopathies hypoxi-ischémique, les méningites, les encéphalites, les traumatismes et les hémorragies intracrâniennes.

- Troubles post-natales : la dépendance à la pyridoxine, les erreurs innées métaboliques (comme l'hyperglycinémie non cétosique, la phénylcétonurie etc...), les encéphalopathies mitochondriales, les méningites, les encéphalopathies et les traumatismes.

### Syndromes de West cryogéniques

Les patients présentent des spasmes infantiles cryptogènes si aucune cause n'est identifiée mais qu'une cause est suspectée et que l'épilepsie est présumée symptomatique. Ils occupent 8 à 42 % des syndromes de West.[9]

### Syndromes de West idiopathiques

Les patients peuvent être considérés comme ayant des spasmes infantiles idiopathiques si le développement psychomoteur normal se produit avant le début des symptômes, s'il n'y a pas de troubles sous-jacents ou de causes présumées définitives, et si aucune anomalie neurologique ou neuroradiologique n'existe. Certains chercheurs utilisent les termes idiopathiques et cryptogéniques de manière interchangeable. Ils occupent 9 à 14% des syndromes de West [9]

Dans l'étude faite par **Shunsuke Ohtahara et al** sur 180 cas de Syndrome de West les causes prénatales étaient les plus fréquentes avec un pourcentage de 42,8%, puis en decrescendo suivaient les causes incertaines avec 26,7% de cas. Des causes périnatales existaient à un pourcentage de 13,9% et 10% de cas avec des causes idiopathiques. Enfin, l'étude attribue 6,7% des cas à des facteurs postnataux [13].

D'après l'étude faite par **Boukobza D.**, la classification traditionnelle du syndrome de West en pratique clinique ainsi que dans les études scientifiques comportent 3 groupes : les cas de syndrome de West idiopathiques (5 à 10% des cas de syndrome de West), cryptogéniques (10% des cas de syndrome de West) et symptomatiques (61% des cas de syndrome de West).

Les causes symptomatiques représentent l'étiologie la plus fréquente des cas de syndrome de West. Ils représentent aujourd'hui 60% à 70% des cas. Une

étude publiée en 2010 en Angleterre sur 207 patients a retrouvé des cas de syndrome de West symptomatiques à 61% (Causes prénatales 50%, périnatales 30%, postnatales 6%, autres 14%) des cas de syndrome de West sans étiologie retrouvée à 33% et des cas de syndrome de West avec une exploration étiologique incomplète à 6% [31].

Parmi les causes symptomatiques, les causes prénatales sont les plus fréquentes et correspondent par ordre de fréquence aux malformations et anomalies cérébrales (Exemples : Les malformations par anomalie de la prolifération ou de la migration neuronale, les anomalies de la ligne médiane, les anomalies de la fosse postérieure dont l'atrophie, l'hypoplasie cérébelleuse, les tumeurs cérébrales et les malformations vasculaires), aux syndromes cutanéomuqueux (la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) et la neurofibromatose de type I ou NF1) , aux anomalies chromosomiques (la trisomie 21, le SW lié à l'X, Les mutations du gène CDKL5, délétion 1p36, l'inversion duplication du chromosome 15) et syndromes congénitaux (Exemples : le syndrome de Galloway-Mowat, le syndrome de Miller Diecker), et aux erreurs innées du métabolisme (Les cytopathies mitochondriales, La phénylcétonurie, Le déficit du complexe PDH (pyruvate déshydrogénase), La maladie de Menkes) [2].

Dans l'étude réalisée par **Najari S.** aussi le syndrome de West est classifié en 3 groupes idiopathique, cryptogénique et symptomatique.

Dans l'étude menée par **Boukobza D.**, des causes périnatales dont l'encéphalopathie anoxo-ischémique du nouveau-né à terme et les lésions de leucomalacie péri-ventriculaire du nouveau-né prématuré sont aussi décrit [2].

Enfin, dans cette étude on décrit les causes postnatales dont les infections du système nerveux central (herpes, varicelle, entérovirus, adénovirus, EBV,

toxoplasmose), les tumeurs cérébrales du nourrisson (gliomes, astrocytomes), les hémorragies cérébrales, Les traumatismes cérébraux [2].

En 2019, [Bertandrie Estelle Boudzoumou](#), [DiagambanaSagnaSalimata](#), [MoustaphaNdiaye](#), [DiopGallo](#) au CHU de Fann (DAKAR-Sénégal) ont décrit le profil des patients atteints du syndrome de West après le constat qu'au Sénégal le syndrome de West est principalement secondaire à des causes périnatales, favorisées par un mauvais suivi prénatal et ont relevé les facteurs de risque du syndrome de West suivant l'absence de suivi prénatal, la souffrance néonatale, l'accouchement dystocique. [15]

#### **I.4. Prise en charge du Syndrome de West**

Les objectifs du traitement des nourrissons souffrant de spasmes infantiles sont la meilleure qualité de vie (sans crises), le moins d'effets indésirables du traitement et le plus petit nombre de médicaments. [32]

Les traitements de première intention couramment utilisés pour les nourrissons souffrant de spasmes infantiles sont les suivants : l'ACTH, le Vigabatrin, le Prednisone et le Pyridoxine (vitamine B-6).

Les traitements de deuxième intention sont les suivants : les Benzodiazépines, l'acide valproïque, Lamotrigine, Topiramate, Zonisamide et Lévétiracétam. [32]

Le régime cétogène a été utilisé avec succès pour traiter une variété de types de crises. Des études ont montré qu'il peut être envisagé pour la prise en charge médicale des spasmes infantiles. [33]

Les autres options thérapeutiques s'inscrivent dans le fait le syndrome de West entraîne des difficultés de développement de l'enfant en effet, les enfants atteints du syndrome de West prennent souvent beaucoup de « retard » au niveau moteur (ils ne tiennent pas toujours assis, n'attrapent pas les objets, etc) mais aussi au niveau de la communication visuelle et verbale. Des exercices de kinésithérapie et de rééducation psychomotrice, mis en place par des professionnels mais aussi effectués à la maison

avec les parents, sont essentiels pour aider l'enfant à se muscler, à acquérir de l'équilibre, à apprendre à marcher, à manger tout seul. De nombreuses méthodes peuvent être adoptées, consistant en une stimulation quotidienne de l'enfant par des gestes simples et répétitifs [11].

L'ergothérapie permet aussi de solliciter l'enfant pour des activités courantes, afin de développer son indépendance et son interaction avec l'environnement quotidien et familial. La communication et l'interaction avec l'entourage peuvent être améliorées par des séances d'orthophonie, qui stimulent également l'ouïe, la vue, et le toucher. Pour les enfants dont la vision a été affaiblie par la maladie, une rééducation des yeux peut parfois permettre quelques améliorations(Orthoptie) [11].

D'autres méthodes de stimulation peuvent être bénéfiques, comme par exemple les exercices à la piscine. En fonction de la sévérité du handicap résultant du syndrome de West, les progrès peuvent être plus ou moins prononcés en fonction des enfants. Il est impossible de savoir à l'avance quelles séquelles resteront définitives. Une fois les spasmes arrêtés, les progrès réalisés par l'enfant sont souvent surprenants. [11]

Tel que décrit par certains auteurs, les médicaments anticonvulsivants habituels n'ont aucune action sur les spasmes en flexion, les premiers essais de traitements hormonaux à base d'ACTH (surtout ACTH-retard) ont fait naître de grands espoirs.

En effet, employées à forte dose (15 unités/kg au moins ou 1 à 2 mg/m<sup>2</sup>/jour de Synacthène-retard), entraîne une disparition des phénomènes cliniques et une amélioration extraordinaire des anomalies électriques. La durée du traitement doit être de 3 semaines au moins. Elle peut être remplacé par un traitement corticoïde (hydrocortisone : 20mg/kg/jr) quoique son efficacité semble inférieure. Selon la description de **Perelman R.** en 1990 sur le syndrome de West, le Nitrazépan (Mogadon®) était capable d'atténuer les secousses myocloniques, mais n'avait pas d'action sur l'encéphalopathie elle-même [28].

Une étude réalisée en 2013 aux Etats-Unis avec pour objectif de passer en revue la littérature du moment sur l'efficacité et l'innocuité de doses faibles et élevées d'ACTH, des doses faibles d'ACTH avec corticostéroïdes par voie orale ou avec le VGB dans le traitement du syndrome de West avec utilisation des données d'analyse effectuées dans le MEDLINE, PubMed, et International pharmaceutical Abstracts (1945-novembre 2012). Dans cette étude, on prônait qu'une thérapie de courte durée avec une faible dose d'ACTH devait être considérée comme un traitement de première ligne des spasmes infantiles [29].

Dans l'étude réalisée par **Landrieu P. et Tardieu M.**, avec le traitement fait de Vigabatrin une évolution caractérisée par une régression des crises par rapport à l'intensité, mais aussi par rapport à la fréquence et à la durée a été observée [29].

Mais également, dans l'étude menée par **Boukobza D.** en 2016, le VGB correspond à la première ligne du traitement du Syndrome de West [2].

Le VGB a obtenu l'AMM en France dans les années 1990 dans le traitement des épilepsies partielles réfractaires en association avec un autre antiépileptique et dans le traitement des spasmes infantiles. Il est actuellement commercialisé sous le nom de Sabril.

Il a été autorisé pour les mêmes indications en Angleterre en 1989 et plus récemment aux Etats Unis en 2009 [36].

**Renato D'Alonzo et al** en février 2018 ont fait une revue de la littérature sur la prise en charge du Syndrome de West jusque-là disponible et ont proposé un guide pour les pédiatres. Leur travail a conclu que l'Adrenocorticotropique hormone (ACTH), le Vigabatrin (VGB) et les corticoïdes représentent la première ligne de traitement du Syndrome de West.

Il n'y a pas de protocole thérapeutique unique pour l'ACTH, mais beaucoup convergent sur le fait que les faibles doses agissent aussi bien que les fortes doses

prises dans un court délai (généralement de deux semaines suivi d'une diminution progressif des doses).

Le VGB est généralement administré à des doses allant de 50 à 150 mg/kg/jour sur une durée allant jusqu'à 6 mois, tout en surveillant la toxicité que le produit exerce sur la rétine avec une survenue variant de 21 à 34% des enfants traités. Pour la corticothérapie, un protocole de 14 jours de la prednisone per os (40 à 60 mg/jour) a montré de bons résultats et une bonne tolérance. Pour tous ces différents protocoles, seul un diagnostic précoce suivi d'un traitement dans les meilleurs délais, est gage d'une issue favorable [14].

En 2019, [Bertandrie Estelle Boudzoumou, DiagambanaSagnaSalimata, MoustaphaNdiaye, DiopGallo](#) au CHU de Fann (DAKAR-Sénégal) ont utilisé comme traitement les associations du Valpoate de Sodium+corticoides et valpoate de Sodium+Vigabatrin[15].

## **I.5. Evolution et Pronostic du Syndrome de West**

### **I.5.1. Evolution**

Le syndrome de West entraine parfois un retard de croissance par une dégradation intellectuelle.

Les spasmes du syndrome de West sont symptomatiques d'une atteinte cérébrale dont témoigne le retard ou la régression des acquisitions psychomotrices avant la survenue des spasmes ou autres manifestations neurologiques. On constate qu'un retard dans le développement cognitif est un facteur anciennement constant.

Ce retard est fonction de plusieurs facteurs.

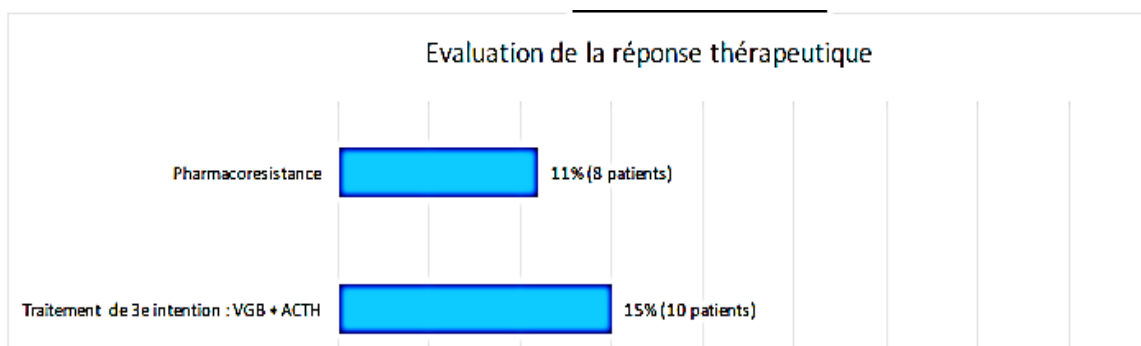
En effet, l'âge de début précoce, le mauvais contact social initial, la durée de persistance de spasme clinique et de l'hypsarythmie ainsi que le recours à plusieurs antiépileptiques ont été corrélés à la sévérité de la déficience intellectuelle. [10]

Le taux de mortalité prématurée pour les spasmes infantiles varie de 5 à 31%. La limite supérieure provient d'une étude de 214 enfants finlandais ayant des antécédents de spasmes infantiles qui ont été suivis pendant une période moyenne de 25 ans (extrêmes: 20-30 ans). La plupart des décès (61%) sont survenus à l'âge de 10 ans ou avant, tandis que 10% seulement sont survenus après l'âge de 20 ans.

[38]

L'évolution spontanée est sévère : la mortalité est élevée, et parmi les survivants ceux qui guérissent sans séquelles sont l'exception. Habituellement les convulsions s'espacent puis disparaissent, mais les enfants gardent un certain retard par rapport aux enfants sains.

A long terme, en se fiant à l'étude de **Boukobza D.** réalisée en haute Normandie sur des 68 enfants ayant présenté le syndrome de West, l'évolution peut s'évaluer par rapport à l'efficacité des différentes lignées thérapeutiques utilisées dans la population d'étude [2].



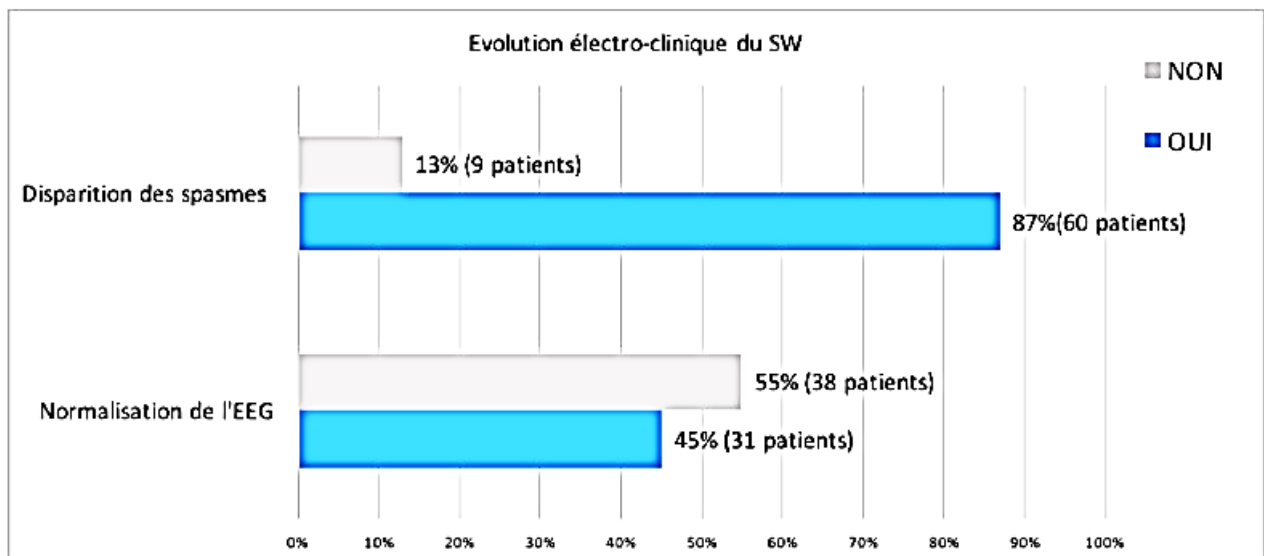
(Extrait de Boukobza D., Évolution neuro-développementale des enfants

suivis en Haute-Normandie, thèse pour le doctorat en Médecine, 2016  
<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01381293/document>)

### Graphique 5: Evolution du SW sur le plan électro-clinique [2]

### Graphique 1: Evaluation de la réponse thérapeutique à base du Vigabatrin [2]

(Extrait de la publication de **Boukobza D.**, *Évolution neuro-développementale des enfants ayant présenté un syndrome de West dans l'enfance : analyse transversale de 69 patients suivis en Haute-Normandie, thèse pour le doctorat en Médecine, 2016 ; <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01381293/document>*)



### Graphique 2: Evolution du SW sur le plan électro-clinique [2]

(Extrait de la publication de **Boukobza D.**, *Évolution neuro-développementale des enfants ayant présenté un syndrome de West dans l'enfance : analyse transversale*

*de 69 patients suivis en Haute-Normandie, thèse pour le doctorat en Médecine, 2016 <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01381293/document>*

Dans l'étude faite par **Basma Ayadi et al** en avril 2018 en décrivant le profil neurocognitif des cas du syndrome de West après 10 ans d'évolution on a retrouvé des cas avec une déficience intellectuelle profonde, une déficience intellectuelle moyenne et des patients sans déficience. Mais même en absence de déficience intellectuelle, des séquelles cognitives ont été observées [10].

Les Syndrome de West dus à la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) sont un modèle important d'étude. En effet le risque d'évolution vers un TSA dans les STB passe à 61% [39].

Les études ont montré que l'évolution autistique était associée à la présence de tubers épileptogènes dans les régions temporales, certaines retrouvant un lien significatif entre l'hypométabolisme des régions temporales à la TEP et les TSA. Cette région étant impliquée dans l'organisation des stimuli nécessaires à la vie sociale, hypométabolisme qui pourrait expliquer en partie les anomalies du comportement social observées chez les enfants autistes. [22,23]

### **I.5.2. Pronostic**

Le pronostic global à long terme pour les patients atteints de spasme infantile est mauvais et est directement lié à l'étiologie de la condition [42,43].

Les nourrissons atteints de spasmes infantiles idiopathiques ont un meilleur pronostic que les nourrissons atteints de spasmes infantiles symptomatiques. Seuls 14% des nourrissons atteints du syndrome de West symptomatique ont un développement cognitif normal ou limite-normal, contre 28 à 50% des nourrissons souffrant de spasmes infantiles idiopathiques.

Le retard mental est grave chez 70% des patients, souvent avec des problèmes psychiatriques tels que des caractéristiques autistiques ou une hyperactivité [38].

Les facteurs pronostiques favorables comprennent également les suivants : une étiologie cryptogénique ou idiopathique, un âge d'apparition supérieur à 4 mois, une absence de spasmes atypiques et de crises partielles, une absence d'anomalies un EEG asymétriques, peu de temps entre le début et le traitement, une réponse précoce et soutenue au traitement.

Il a été démontré que les nourrissons souffrant de spasmes infantiles symptomatiques présentent un risque plus élevé de développer des troubles du spectre autistique, par rapport aux nourrissons souffrant de spasmes cryptogéniques ou idiopathiques [44,45].

Le pronostic a cependant été transformé par la thérapie corticotrope (ACTH) qui se montre en général remarquablement active dans les cas traités précocement. En revanche, les convulsions sont rebelles aux médications habituelles [14]. Le pronostic a également été amélioré par l'usage du Vigabatrin [4].

Néanmoins, le pronostic est également conditionné par l'âge d'apparition de la maladie. En effet, selon l'étude réalisée par **Basma Ayadi et al**, la précocité d'apparition des spasmes augmentait le risque de gravité de la déficience. L'âge moyen de début des spasmes pour les enfants qui avaient développé une déficience intellectuelle profonde ou moyenne était de 5 mois alors que ceux qui n'avaient pas de déficience avaient connu le début des spasmes à l'âge moyen de 8 mois [10].

## **CHAPITRE II. MATERIEL ET METHODES**

### **II.1. Nature et cadre de l'étude**

Notre étude est une étude observationnelle sur une période de 21 mois allant du 14 avril 2018 date de survenue de la première crise de spasmes au 15 décembre 2019.

Nous avons suivi un nourrisson qui a développé des spasmes à trois mois de vie et qui ensuite a été hospitalisé au CHU Kamenge pour un syndrome de West dès le 03 mai 2018 au 31 mai 2018 et son évolution sous traitement jusqu'à l'âge de deux ans et deux mois.

### **II.2. Source des données**

Nous avons obtenu les données cliniques et paracliniques auprès des parents du nourrisson et dans son dossier médical pendant la période de l'hospitalisation. L'évolution a été enregistrée grâce aux différentes consultations de l'enfant et aux examens physique et paraclinique réalisés pendant cette étude.

La saisie des données a été faite à l'aide de Microsoft office Word 2010 et les résultats ont été présentés sous forme de texte, de tableaux, de graphiques et de figures.

### **CHAPITRE III. PRESENTATION DE L'OBSERVATION**

Né le 09.1.2018, N.V.C. est un nourrisson, de sexe masculin. Il est originaire de Buhororo en commune Mugongomanga de la province de Bujumbura. Sa mère a comme formule obstétricale G3P2EV2 avec une fausse couche à la G2. Il est âgé de deux ans et deux mois.

Il y a eu un bon déroulement de la grossesse. La grossesse a été suivie par 4 consultations prénatales, des examens biologiques normaux sans échographie. L'enfant est né à terme par voie basse et sans réanimation à la naissance. Il a reçu les vaccins selon le calendrier établi du programme élargi de vaccination du Burundi. Avant le début des crises, la tenue de la tête et la poursuite oculaire étaient déjà acquises. Aucun antécédent médical et chirurgical particulier n'a été noté dans son développement.

La symptomatologie a débuté à l'âge de 3 mois de vie, le nourrisson a développé des crises convulsives dans un contexte apyrétique. Ces crises telles que décrites par les parents de l'enfant étaient faites d'une inclinaison du tronc et de la tête sur le bassin avec un spasme des membres supérieurs fléchis associé à une révulsion oculaire. Ces crises duraient en moyenne 30 à 60 secondes et après quelques jours elles se sont répétées au moins 3 fois par jour.

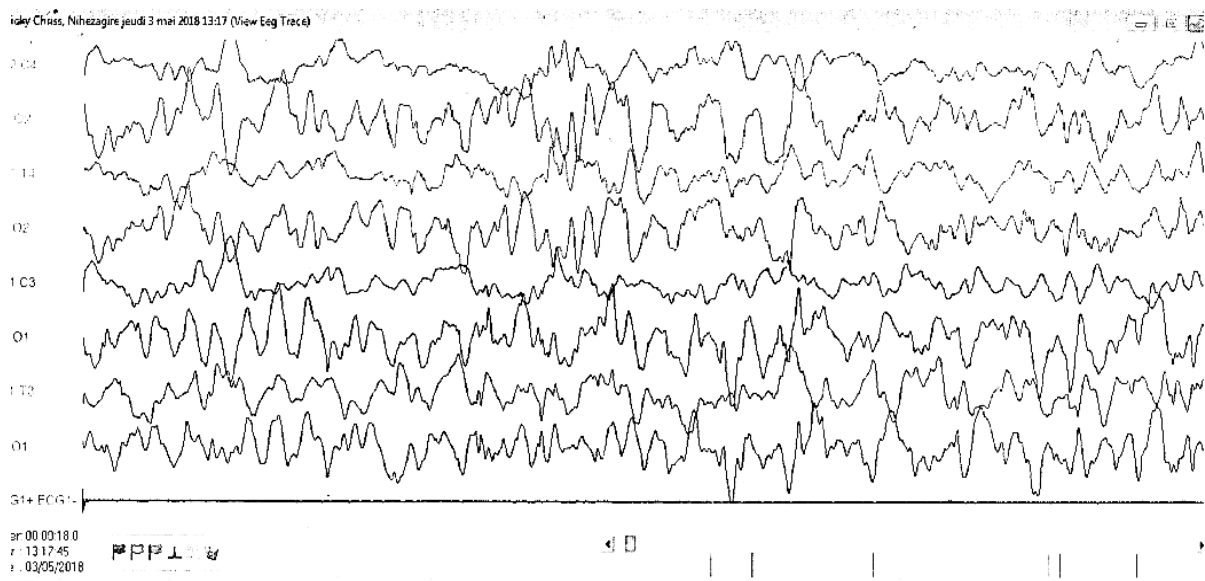
La famille a consulté à l'hôpital le plus proche (hôpital de district Rwibaga) le 20 avril 2018 où on a traité le nourrisson à base de la Dépakine sirop pendant une semaine sans amélioration. Le nourrisson n'a pas bénéficié d'un EEG, lequel non disponible dans la région sanitaire. Vu l'absence d'amélioration, la famille a décidé de consulter au CHU Kamenge. A l'examen neurologique le nourrisson ne tenait pas la tête et n'avait pas de sourire social. A l'examen cutanéomuqueux, le visage est normal sans adénomes sébacés ou d'autres taches. Le reste du corps n'a pas aussi d'anomalies cutanéomuqueuses. L'enfant a fait des crises en consultation fortement évocatrice du syndrome de West ce qui a motivé la demande d'une EEG et une

hospitalisation au CHU Kamenge le 3 mai 2019 pour suspicion de syndrome de West.

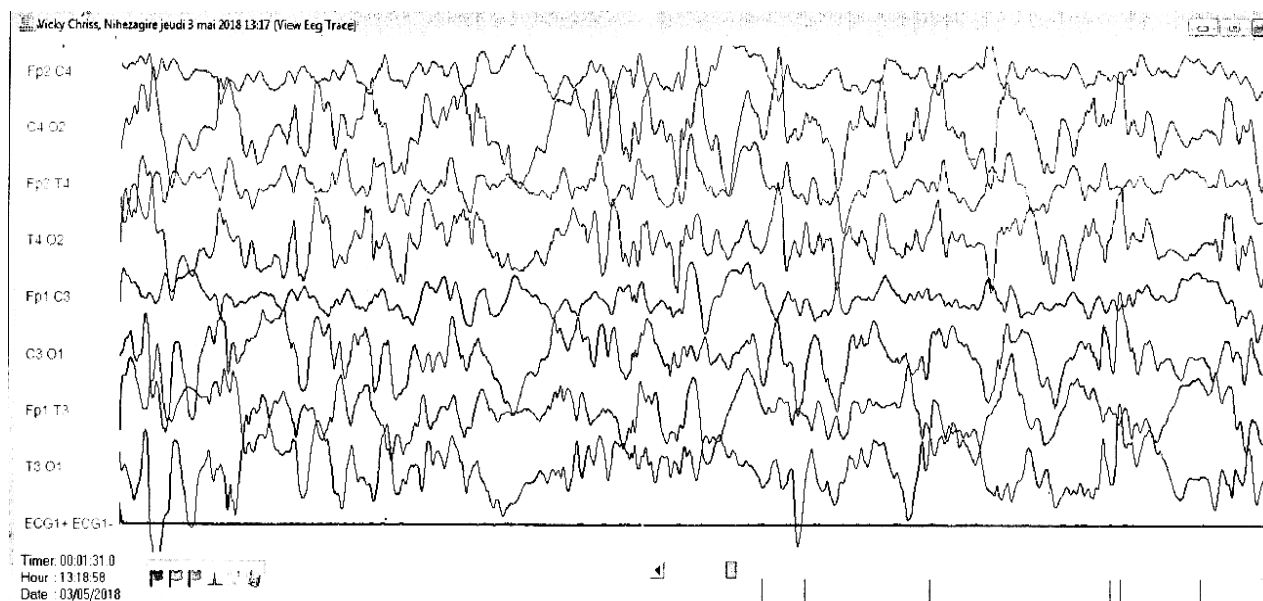
Sur le plan psychomoteur, le nourrisson connaissait une régression psychomotrice avec perte de la tenue de la tête. Le nourrisson n'attrapait pas spontanément les objets proches de ses mains. Il avait perdu aussi le sourire social.

L'EEG réalisé est revenu typique d'un syndrome de West avec des hypersyrythmies.

**Figure 4: EEG de départ**



**Figure 5 : EEG de départ (suite)**



Tracé mal organisé avec une présence des figures paroxystiques sous forme de pointes ondes quasi permanentes durant l'enregistrement. Tracé pouvant faire suspecter un Syndrome de West.

Au vue de la triade argumentaire comprenant cliniquement des spasmes, une régression psychomotrice et un EEG avec des hypsarythmies, le diagnostic du syndrome de West a été retenu.

Le nourrisson a d'abord été traité à base de la Dépakine (en augmentant la dose donnée antérieurement) associé à une corticothérapie pendant deux semaines. Ce schémas thérapeutique a permis une diminution de la fréquence des crises mais sans les faire disparaître.

A la recherche d'une étiologie des crises, une échographie transfontanellaire a été réalisée et est revenu normale avec des bilans infectieux normaux.

Le nourrisson a ensuite été mis sous Vigabatrin (Sabril®) depuis mi-mai 2018. L'enfant est sorti de l'hôpital le 31 mai 2018. Disparition des crises après les premières doses de Vigabatrin mais pas encore d'acquisition de la tenue de la tête et

le nourrisson ne suivait pas du regard. Cela a motivé une consultation chez un ophtalmologue le 15 juillet pour une suspicion de malvoyance. L'ophtalmologue a conclu à une baisse de l'acuité visuelle.

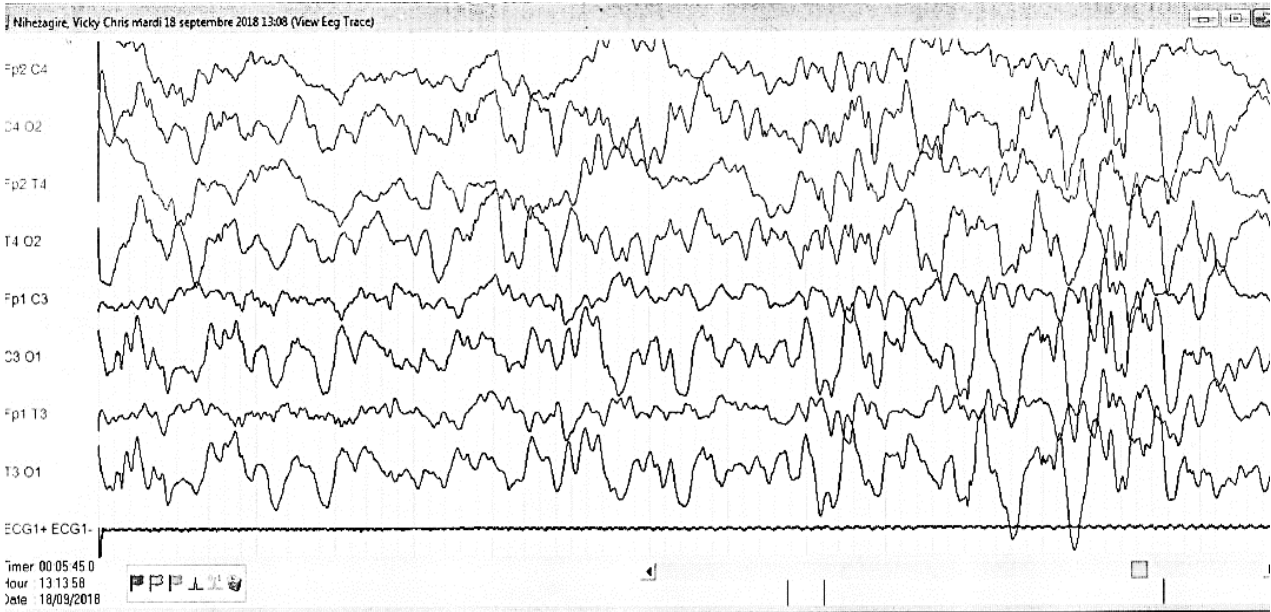
Sous Vigabatrin, il y a eu une bonne évolution avec disparition des spasmes et une reprise progressive des acquisitions psychomotrices : tenue de la tête à 9 mois, position assise à 15mois, la position debout avec appui à 21 mois. L'acuité visuelle s'est améliorée, le nourrisson a commencé à suivre du regard à 8 mois. Il reconnaît ses parents qu'il commence à appeler en prononçant les vocables « mama » et « data » pour désigner respectivement sa mère et son père. L'enfant sourit également et s'efforce de suivre les autres enfants dans le jeu. Cependant, le petit enfant peine encore à suivre comme les autres le jeu.

Certes, l'évolution psychomotrice a repris son cours mais l'enfant garde un retard psychomoteur par rapport aux enfants de son âge avec une nécessité d'une prise en charge spécialisée afin d'assurer son adaptation.

A cause des difficultés financières, la famille a arrêté le traitement à base du Vigabatrin, lequel avait déjà été conduit pendant cinq mois.

Au cours de cette étude il a été réalisé des électroencéphalogrammes de contrôle, ces derniers ont été réalisés en novembre 2019 et ont montré une normalisation du tracé.

**Figure 6: EEG de contrôle du 18 septembre 2019**



**Figure 7: EEG de contrôle du 18 septembre 2019(suite)**

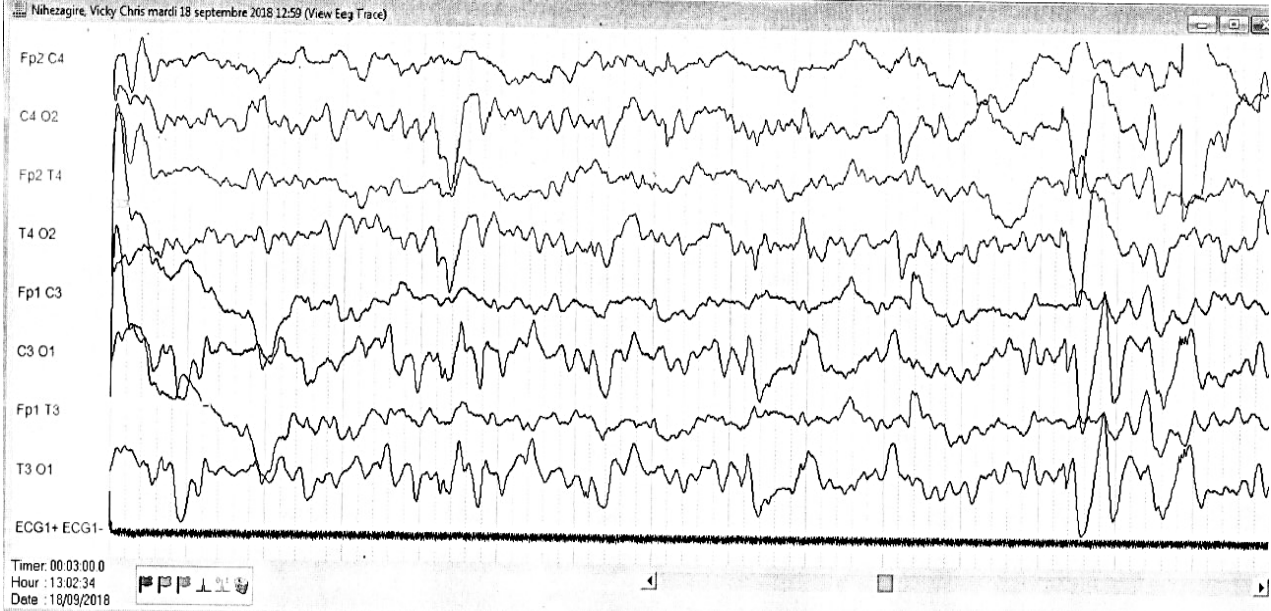
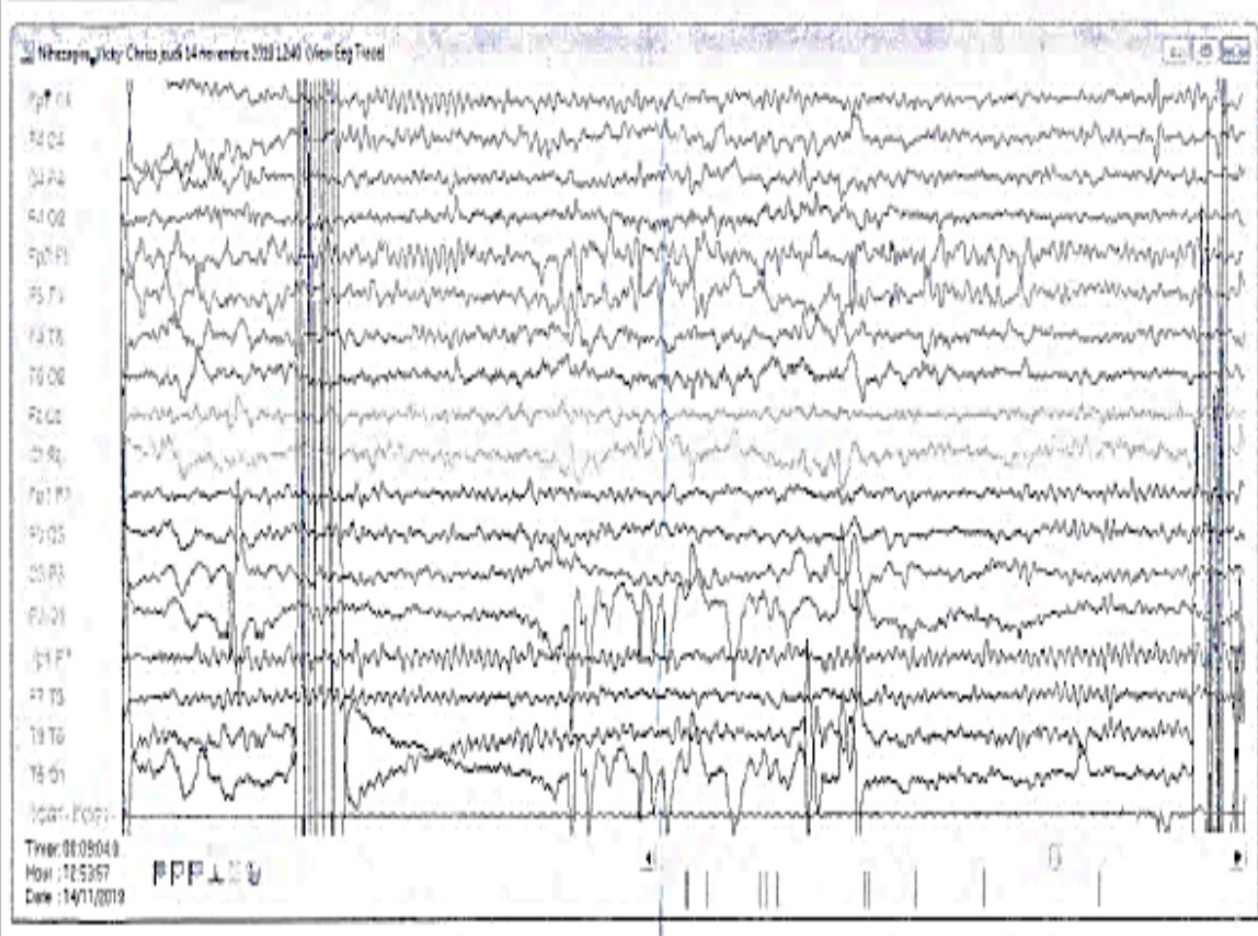


Figure 8: EEG de contrôle du 14 novembre 2019





## CHAPITRE IV. DISCUSSION ET REVUE DE LA LITTERATURE

### IV. 1. Epidémiologie

#### 1.1. Fréquence

Aux Etats Unis, les spasmes infantiles constituent 2% des épilepsies infantiles mais 25% des épilepsies avec apparition au cours de la première année de vie. Le taux de spasmes infantiles est estimé à 2,5-6,0 cas pour 10 000 naissances vivantes. Les spasmes infantiles surviennent chez 0,05 (Estonie) à 0,41 (Oulu, Finlande) de 1000 naissances vivantes et chez 1,4% (Estonie), 4,2% (Odense, Danemark) et 7,6% (Tampere, Finlande) des enfants épileptiques [3].

Dans l'étude faite par **Bugende M. et al** à Lubumbashi en 2015, on retrouve une incidence de 2 à 3,5/10000 naissances vivantes [4].

Au Burundi, il n'y a pas encore eu des études à notre connaissance sur la prévalence et l'incidence du syndrome de West pour fournir l'état des lieux. Notre cas montre que le syndrome de West existe aussi au Burundi.

#### 1.2. Age d'apparition des crises

Dans l'ouvrage *Pédiatrie Pratique I* de **Perelman R.** l'âge moyen d'apparition des spasmes au cours du syndrome West est fixé entre 4 et 7 mois avec l'apparition des crises avant un an [1].

Dans l'étude réalisée par **Boukobza D.** en France, l'âge moyen d'apparition du syndrome de West se trouve entre le 4ème et le 6ème mois [2].

Selon les récents consensus avec **Osborne J.P et al** aux Etats-Unis l'intervalle d'apparition du Syndrome de West est allongé jusqu'à deux ans [6,7].

Dans l'étude réalisée par **Najari S.** au Maroc en 2012, le syndrome de West se manifeste le plus souvent entre 3 et 12 mois de vie [25].

Dans notre étude, les spasmes infantiles sont apparus à l'âge de trois mois, ce qui s'écarte de la marge moyenne de fréquence décrite par **Perelman R.** et **Boukobza**

**D.** car survenu plus tôt. L'âge d'apparition des spasmes dans notre étude corroborent avec l'âge décrit par **Najari S.** au Maroc en 2012.

## **1.2. Le sexe**

Dans *Pédiatrie Pratique I* de **Perelman R.** le syndrome de West prédomine chez le genre masculin avec une proportion de 3 garçons contre 2 filles [1].

Dans l'étude réalisée par **Boukobza D.** en France en 2016, le sexe ratio H /F varie de 1,1 à 1,9 selon les séries, montrant donc une prédominance modérée pour les garçons [2]. Il n'y a pas d'explication dans la littérature par rapport à la prédominance des cas masculins.

Dans notre étude, le nourrisson est de sexe masculin, et vu que c'est une étude qui porte sur un cas, le sexe ratio ne peut pas être calculé.

## **IV.2. Le diagnostic**

### **2.1. Diagnostic clinique**

Le syndrome de West est défini classiquement par **Perelman R., Bugembe M. et al** ainsi que **Landrieu P. et Tardieu M.** par des spasmes infantiles associé à un retard dans le développement psychomoteur [4,3, 14].

Selon le consensus de 2004, **Lux, A.L., Osborne J.P,** les spasmes infantiles ne sont pas toujours associés à un retard dans le développement psychomoteur [6,7].

L'examen cutanéomuqueux montre des lésions hypopigmentées caractéristiques de la sclérose tubéreuse qui est la cause reconnaissable la plus courante des spasmes infantiles. [24]

Notre étude a retrouvé cliniquement à côté des spasmes infantiles un retard dans le développement psychomoteur, l'examen cutanéomuqueux était normal.

## 2.2. Diagnostic paraclinique

Selon **Perelman R** et dans l'étude réalisée par **Najari S.** au Maroc en 2012, dans l'étude faite par **Bugende M. et al** à Lubumbashi en 2015, dans l'étude réalisée par **Boukobza D.** en France en 2016 tous s'accordent sur l'EEG qui définit un syndrome de West, lequel est fait d'hypsarythmie.

Notre étude a également retrouvé une hypsarythmie à l'EEG du patient.

## 2.3. Diagnostic étiologique

Dans les étiologies décrites dans l'étude de **Shunsuke Ohtahara et al** au Japon il y avait les causes prénatales, les causes périnatales, les causes postnataux et enfin les causes idiopathiques et les causes incertaines [13].

Dans l'étude réalisée par **Najari S.** au Maroc, le syndrome de West est classifié en 3 groupes idiopathique, cryptogénique et symptomatique [25].

D'après l'étude faite par **Boukobza D.**, les cas de syndrome de West sont aussi soit idiopathiques (5 à 10% des cas de syndrome de West), soit cryptogéniques (10% des cas de syndrome de West) ou symptomatiques (61% des cas de syndrome de West).

On retrouve des causes prénatales, des causes périnatales et des causes postnatales [2].

Dans l'étude faite par [Bertandrie Estelle Boudzoumou](#), [Diagambana Sagna Salimata](#), [Moustapha Ndiaye](#), [Diop Gallo](#) au Sénégal le syndrome de West est principalement secondaire à des causes périnatales, favorisées par un mauvais suivi prénatal et il a comme facteurs de risque l'absence de suivi prénatal, la souffrance néonatale, l'accouchement dystocique[15].

Notre étude n'a pas pu trouver la cause du syndrome de West faute de moyens diagnostiques paracliniques, mais avec la notion de fausse couche chez la mère pour la grossesse précédente dont l'étiologie n'avait pas été bien investiguée, la recherche étiologique penche pour un syndrome de West cryptogéniques.

### **IV.3. Prise en charge et évolution**

Les traitements de première intention couramment utilisés pour les nourrissons souffrant de spasmes infantiles sont les suivants : l'ACTH, le Vigabatrin, le Prednisone et le Pyridoxine (vitamine B-6). Les traitements de deuxième intention sont les suivants: les Benzodiazépines, l'acide valproïque, Lamotrigine, Topiramate, Zonisamide et Lévétiracétam [32].

Un régime cétogène est également proposé dans la prise en charge du syndrome de West mais dans notre étude ce régime n'a pas été utilisé.

Face au syndrome de West, les médicaments anticonvulsivants habituels n'ont aucune action sur les spasmes en flexion comme décrit par **Bugeme M. et al** en 2015 [4], cela a été confirmé par notre étude. Le nourrisson a d'abord été mis sous Dépakine (à plusieurs reprises) sans aucune amélioration.

Des traitements hormonaux ont été décrits dans la littérature mais pour notre étude ils n'ont pas été utilisés. Il existe également des traitements à base des corticoïdes ont été utilisé avec de faibles résultats nous dit **R. Perelman** [1].

Dans notre étude, l'association de la Dépakine à un corticoïde a permis une légère amélioration sur les crises mais il n'y a pas eu disparition des crises.

D'après l'étude faite par **Renato D'Alonzo et al** en Italie en 2018 [14], le Vigabatrin a donné de bons résultats.

D'après l'étude faite par **D. Boukobza** en France en 2016, sous traitement de première intention à base de Vigabatrin la réponse est de 31%. Sous traitement de seconde intention à base de Vigabatrin couplé au corticoïde (CTC) la réponse est de

43%. Sous traitement de seconde intention à base de Vigabatrin couplé à l'ACTH la réponse est de 15%. La pharmacorésistance était estimée à 11% [2].

D'après l'étude faite par **D. Boukobza** encore, par rapport aux traits du diagnostic positif, 87% des patients connaissaient une disparition des spasmes contre 13%, 44% des patients avaient connu une normalisation de l'EEG contre 55% sans normalisation.

Dans notre étude, on a constaté une bonne évolution sous traitement à base de Vigabatrin après un traitement par la Dépakine et des corticoïdes sans succès. La disparition des spasmes a été obtenue dès l'introduction du Vigabatrin et l'EEG de contrôle a montré une normalisation du tracé. Cela a confirmé la conclusion de **Renato D'Alonzo** en Italie et **D. Boukobza** en France sur l'effet bénéfique du Vigabatrin.

Comme décrit par **Basma Ayadi et al** en 2018 dans le profil neurocognitif des cas du syndrome de West après 10 ans d'évolution, même en absence de déficience intellectuelle, des séquelles cognitives ont été observées [10].

Dans notre étude, on a constaté que même si après traitement il y a eu disparition des spasmes, reprise du développement psychomoteur avec normalisation de l'EEG, l'enfant garde un retard par rapport aux autres enfants sains du même âge ce qui confirme ce que **Basma Ayadi et al** ont décrit comme séquelles en dehors de la déficience [10]. Cela étant une prise en charge pour palier aux problèmes d'adaptations existent notamment avec les autres options thérapeutiques dont la kinésithérapie, l'ergothérapie, l'orthophonie et l'orthoptie et une fois les spasmes arrêtés, les progrès réalisés par l'enfant sont souvent surprenants. [11]

Cependant dans notre étude le patient n'a pas pu bénéficier d'une prise en charge multidisciplinaire comprenant les médicaments le régime et les autres options thérapeutiques.

#### **IV.4 Pronostic**

Les nourrissons atteints de spasmes infantiles idiopathiques ont un meilleur pronostic que les nourrissons atteints de spasmes infantiles symptomatiques. Seuls 14% des nourrissons atteints du syndrome de West symptomatique ont un développement cognitif normal ou limite-normal, contre 28 à 50% des nourrissons souffrant de spasmes infantiles idiopathiques. Le retard mental est grave chez 70% des patients, souvent avec des problèmes psychiatriques tels que des caractéristiques autistiques ou une hyperactivité [38].

La plupart des facteurs pronostiques favorables décrites sur Medscape dont une étiologie cryptogénique ou idiopathique, l'absence de spasmes atypiques et de crises partielles, l'absence d'anomalies EEG asymétriques, peu de temps entre le début et le traitement, une réponse précoce et soutenue au traitement donnent au cas de notre étude un meilleur pronostic. [38].

D'après l'étude faite par **D. Boukobza** en France en 2016, on retrouve un taux de mortalité élevé, compris entre 10 et 30%. Dans notre étude, l'enfant a survécu.

Comme décrit dans l'étude réalisée par **Renato D'Alonzo et al, Bugembe M. et al** l'utilisation de l'ACTH ou du Vigabatrine a amélioré considérablement le pronostic des patients du Syndrome de West. Cela a été confirmé au vue de l'évolution après la mise sous Vigabatrin du patient de notre étude [14,4].

Par rapport à l'étude réalisée par **Basma Ayadi et al.** le pronostic pour le cas décrit dans notre étude n'est pas bon et il y a risque de séquelles. Car selon **Basma Ayadi et al.** la précocité d'apparition des spasmes augmente le risque de gravite de la déficience avec un âge moyen de 5 mois (comme début des spasmes) pour les enfants qui avaient développé une déficience intellectuelle profonde ou moyenne.

En effet, N.V.C a développé les premières crises à 3 mois donc le risque d'une quelconque déficience intellectuelle est présent [10].

## **CHAPITRE V. CONCLUSION ET SUGGESTIONS**

### **V.1. Conclusion**

Le syndrome de West existe au Burundi. Certes le syndrome de West est rare mais au vue des arguments cliniques et paracliniques de diagnostic la piste de sous-diagnostic du syndrome de West n'est pas à écarter. Cette pathologie peut être à la base des conséquences fâcheuses sur le développement psychomoteur comme l'étude de notre cas l'a montré, elle peut même conduire à la mort.

Le diagnostic s'est fait à base d'un triple argumentaire fait de spasmes, d'un tracé d'hypsarythmie et d'un retard dans le développement psychomoteur. Notre étude n'a pas pu identifier l'étiologie du syndrome de West mais a penché pour une cause cryptogéniques laquelle offre un meilleur pronostic par rapport notamment aux causes symptomatiques.

La prise en charge du syndrome de West concoure impérativement à arrêter les spasmes dans les meilleurs délais. Dans notre étude la Dépakine couplée aux corticoïdes a permis la diminution des crises mais c'est le Vigabatrin qui a permis la disparition des crises. Après la disparition des crises, il y a eu une reprise du cours du développement psychomoteur mais notre patient a gardé un retard par rapport aux autres enfants du même âge ce qui, au vue du risque de séquelles liées au retard du développement psychomoteur et des difficultés d'adaptation de l'enfant, va devoir inclure dans la prise en charge, pour être exhaustive, d'autres options thérapeutiques dont la kinésithérapie, l'ergothérapie, l'orthophonie et l'orthoptie.

### **V.2. Suggestions**

**Au ministère de la santé publique et de lutte contre le Sida :**

- D'améliorer le suivi de la grossesse pour toutes les femmes enceintes et la surveillance du couple mère-enfant en postpartum pour contrer les différentes étiologies des syndromes de West symptomatiques, lesquelles plus fréquentes et de mauvais pronostic.
- D'améliorer les connaissances du personnel soignant sur le syndrome de West en organisant des ateliers avec des supports audiovisuels à l'intention des médecins afin de réduire l'itinéraire diagnostique et thérapeutique des patients atteints de SW.
- De rendre accessible l'EEG à l'intérieur du pays.
- De garantir l'accessibilité aux différentes des moyens de prise en charge du syndrome de West à savoir les médicaments dont le Vigabatrin ainsi que les autres options thérapeutiques dont la kinésithérapie, l'ergothérapie, l'orthophonie et l'orthoptie.
- De signaler tous les cas relevés de syndrome de West sur le territoire national afin de connaître l'incidence du syndrome de West et orienter les recherches.
- De mettre en place un programme des maladies rares et d'intégrer dans ce programme le syndrome de West.

#### **Aux médecins traitants:**

- D'être méticuleux devant les convulsions répétitives du nourrisson et de demander un EEG pour éliminer un syndrome de West.
- D'utiliser un protocole de traitement multidisciplinaire comprenant les médicaments dont le Vigabatrin, un régime cétogène mais aussi envisager des mesures d'adaptation des patients atteints du syndrome de West à savoir la kinésithérapie, l'ergothérapie, l'orthophonie et l'orthoptie.
- De suivre l'évolution des enfants ayant développé un syndrome de West.

#### **Aux parents des enfants :**

- D'amener en consultation leurs enfants dans les meilleurs délais devant toute symptomatologie convulsive ;
- De suivre scrupuleusement les différents conseils et recommandations des médecins.

## BIBLIOGRAPHIE

1. **Perelman R.**, Pédiatrie pratique I, Pathologies du système nerveux et des muscles, Psychiatrie, 2ème édition, Maloine, 1990; 650-651
2. **Boukobza D.**, Évolution neuro-développementale des enfants ayant présenté un syndrome de West dans l'enfance : analyse transversale de 69 patients suivis en Haute-Normandie [thèse], 2016 ; 17  
  
<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01381293/document> (consulté le 20 décembre 2019)
3. **Tracy A Glauser , Diego A Morita, Karen Mary Stannard, Selim R Benbadis** , Infantile Spasm (West Syndrome), Drugs & Disease, Jan 11, 2019. [Medscape] <https://emedicine.medscape.com/article/1176431-overview#a6> (consulté le 8 juin 2020)
4. **Bugembe M. et al**, [The pan african medical journal de 2015 sur une observation du Syndrome de West](#), *Pan Afr Med J.* 2015; 21: 258.  
  
<https://www.panafrican-med-journal.com/content/article/21/258/full/>(consulté le 10 décembre 2019)
5. **Perelman R.**, Pédiatrie Pratique Tome I, Maloine S.A. Editeurs Paris, 1990, page 860
6. **Lux, A.L., Osborne J.P.**, A proposal for case definitions and outcome measures in studies of infantile spasms and West syndrome : concensus statement of the West Delphi group. *Epilepsia*, 2004. 45(11) : p.1416-1428.

7. **Osborne J.P., Lux, A. L.**, Towards an international concensus on definitions and standardised outcome measures for therapeutic trials (ans epidemiological studies) in West syndrome. *Brain Dev*, 2001. **23**(7) : p.677- 682.
8. **Perelman R.**, Pédiatrie pratique I, Pathologies du système nerveux et des muscles, Psychiatrie, 2ème édition, Maloine, 1990, page 650-656
9. **Tracy A Glauser , Diego A Morita, Karen Mary Stannard, Selim R Benbadis** , Infantile Spasm (West Syndrome), *Drugs & Disease*, Jan 11, 2019. [Medscape] <https://emedicine.medscape.com/article/1176431-overview#a5>
10. **Basma Ayadi**, Syndrome de West : profil neurocognitif après 10 ans d'évolution, *Revue Neurologique*, Vol.174, Suppl1, avril 2018. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0035378718300900> (consulté le 15 décembre 2019)
11. **Olivier Dulac, Docteur Mathilde Chipaux et Philippe Evrard**, Le syndrome de West, Encyclopédie Orphanet Grand Public, Mars 2008, 7-8. [www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/West-FRfrPub894v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/West-FRfrPub894v01.pdf) |
12. **West W.**, On a peculiar form of infantile convulsions, *Lancet*, 1841. 1, page724-725
13. **Shunsuke Ohtahara et al**, [Prenatal Etiologies of West Syndrome](#) , Department of Child Neurology à Okayama University Medical School au Japan sur 180 cas pour déceler les étiologies du syndrome de West, *Epilepsia*, 1993, Volume 34, Issue 4, pages 716-722. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8330583> (20 décembre 2019)
14. **Renato D'Alonzo Renato D'Alonzo, Donato Rigante, Elisabetta Mencaroni et Susanna Esposito**, West Syndrome: A Review and Guide for Paediatricians, *Clinical Drug Investigation*, February 2018, Volume 38, Issue 2, pp 113–124 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29086890> (consulté le 20 décembre 2019)
15. **Bertandrie Estelle Boudzoumou, Diagambana Sagna Salimata, Moustapha Ndiaye, Diop Gallo**, Syndrome de West : Profil des patients atteints du syndrome de West au CHU de Fann DAKAR-Sénégal, *African Journal of Neurological sciences*, April 2019, Vol.38, N°2, page 59

16. Campus de Pédiatrie - Collège National des Pédiatres Universitaires (CNPU), <http://campus.cerimes.fr/media/campus/deploiement/pediatrie/enseignement/con>  
[vulsions\\_epilepsie/site/html/1.html](http://campus.cerimes.fr/media/campus/deploiement/pediatrie/enseignement/con) (consulté le 17 décembre 2019)
17. **Kato M.**, A new paradigm for West syndrome based on molecular and cell biology. *Epilepsy Res*, 2006. **70**(2) : p.87–95.
18. **Wallerstein R., R. S.**, Expansion of the ARX spectrum. *Clin Neurol Neurosurg*, 2008. **110**(2) :p. 631–634.
19. **Galanopoulou AS.** Basic mechanisms of catastrophic epilepsy, overview from animals models. *Brain Dev.* 2013,**35**(8) : p.748-756.
20. **Brunson, K.,L., Eghbal-Ahmadi M., et al.**, How do the many etiologies of West syndrom lead to excitability and seizures ? The corticotropin releasing hormone excess hypothesis. *Brain dev*, 2001. **23**(7) : p.533-538.
21. **Chugani, H.T., et al.**, Infantile spasms : II. Lenticular nuclei and brain stem activation on positron emission tomography. *Ann Neurol*, 1992. **31**(2) : p.212-219.
22. **Dorf Müller G., Delalande O. Handb**, Pediatric epilepsy surgery. *Clin Neurol*, 2013.**111**: p.785-795.
23. **Dulac, O.**, What is West Syndrome ? *Brain Dev*, 2001. **23**(7) : p.447-52.
24. **Tracy A Glauser , Diego A Morita, Karen Mary Stannard, Selim R Benbadis** , Infantile Spasm (West Syndrome), *Drugs & Disease*, Jan 11, 2019. [Medscape] <https://emedicine.medscape.com/article/1176431-clinical#b3>
25. **Najari S.**, Le syndrome de West (A propos de 72 cas), CHU HASSAN II de Fès,2012. <http://www.chu-fes.ma/le-syndrome-de-west-a-propos-de-72-cas/> (consulté le 22 décembre 2019)
26. **Perelman**, Pédiatrie Pratique Tome I, Maloine S.A. Editeurs Paris, 1990, page 861
27. **Tracy A Glauser , Diego A Morita, Karen Mary Stannard, Selim R Benbadis** , Infantile Spasm (West Syndrome), *Drugs & Disease*, Jan 11, 2019. [Medscape] <https://emedicine.medscape.com/article/1176431-workup#c8>
28. **Perelman R.**, Pédiatrie pratique I, Pathologies du système nerveux et des muscles, Psychiatrie, 2ème édition, Maloine, 1990, page 646
29. **Landrieu P. et Tardieu M.**, Neurologie pédiatrique, Masson, 1996, page116

- 30.**UMPC Children’s hospital of Pittsburg, Lennox-Gastaut syndrome,  
<https://www.chp.edu/ourservices/brain/neurology/epilepsy/types/syndromes/lennox-gastaut-syndrome> (consulté le 20 décembre 2019)
- 31.**Osborne JP., Lux A.L., Edwards S.W., et al, The underlying etiology of infantile spasms: information from the United Kingdom infantile spasms study (UKISS) on contemporary causes and their classification. *Epilepsia*, 2010. **51**(4) : p. 2168–2174.
- 32.**Tracy A Glauser , Diego A Morita, Karen Mary Stannard, Selim R Benbadis , Infantile Spasm (West Syndrome), *Drugs & Disease*, Jan 11, 2019. [Medscape] <https://emedicine.medscape.com/article/1176431-medication>
- 33.**Caraballo R, Vaccarezza M, Cersósimo R, Rios V, Soraru A, Arroyo H, et al. Suivi à long terme du régime cétogène de l’épilepsie réfractaire: expérience multicentrique argentine chez 216 patients pédiatriques. *Saisie* . 20 octobre 2011 (8): 640-5. [Medline]
- 34.**Bahi-Buisson, N., Epilepsy in Menkes disease : analysis of clinical stages. *Epilepsia*, 2006.**47**(2) : p.380-386.
- 35.** Shumiloff Nicole A. et al. Adrenocorticotrophic Hormone for the Treatment of West Syndrome in Children  
[https://www.researchgate.net/publication/236255039\\_Adrenocorticotrophic\\_Hormone\\_for\\_the\\_Treatment\\_of\\_West\\_Syndrome\\_in\\_Children\\_May](https://www.researchgate.net/publication/236255039_Adrenocorticotrophic_Hormone_for_the_Treatment_of_West_Syndrome_in_Children_May) (consulté le 21 decembre 2019)
- 36.**Shields W., Pellock J., Vigabatrin 35 years later - from mechanism of action to benefit-risk considerations. *Acta Neurol Scand Suppl*, 2011.**192**(6) : p.1-4
- 37.**BOURRILLON A. Pour le praticien. Pédiatrie. Masson 4ème édition : 79. Paris <http://campus.cerimes.fr/maieutique/UEpuericulture/vaccination/site/html/iconographie.html>
- 38.**Tracy A Glauser , Diego A Morita, Karen Mary Stannard, Selim R Benbadis , Infantile Spasm (West Syndrome), *Drugs & Disease*, Jan 11, 2019. [Medscape] <https://emedicine.medscape.com/article/1176431-overview#a7>

- 39. Gipson T., G. G., et al.,** Potential for treatment of severe autism in tuberous sclerosis complex. *World J Clin Pediatr*, 2013.**2**(3) : p.16–25.
- 40. A.L. Numis, P., et al.,** Identification of risk factors for autism spectrum disorders in tuberous sclerosis complex. *Neurology*, 2011.**76** : p. 981–987.
- 41. Dilber C., Çalışkan M.,** Positron emission tomography findings in children with infantile spasms and autism. *J Clin Neuroscience*, 2013.**20**(3) : p.373-376
- 42. Karvelas G, Lortie A, Scantlebury MH, Duy PT, Cossette P, Carmant L.** Une étude rétrospective sur les résultats basés sur l'étiologie des spasmes infantiles. *Saisie* . 2009 18 avril (3): 197-201. [[Medline](#)] .
- 43. Lux AL, Osborne JP.** L'influence de l'étiologie sur la sémiologie ictale, les décisions de traitement et les résultats à long terme dans les spasmes infantiles et le syndrome de West. *Epilepsy Res* . 2006 août 70 Suppl 1: S77-86. [[Medline](#)] .
- 44. Saemundsen E, Ludvigsson P, Rafnsson V.** Troubles du spectre autistique chez les enfants ayant des antécédents de spasmes infantiles: une étude basée sur la population. *J Child Neurol* . 2007 22 septembre (9): 1102-7. [[Medline](#)] .
- 45. Saemundsen E, Ludvigsson P, Rafnsson V.** Risque de troubles du spectre autistique après des spasmes infantiles: une étude en population nichée dans une cohorte avec des convulsions au cours de la première année de vie. *L'épilepsie* . 49 novembre (11): 1865-1870. [[Medline](#)] .

## ANNEXE

### SERMENT DE GENEVE

Au moment d'être admis au nombre des membres de la profession médicale,  
Je prends l'engagement solennel de consacrer ma vie au service de l'humanité,  
Je garderai à mes maîtres le respect et la reconnaissance qui leur sont dus,

J'exercerai mon art avec conscience et dignité,  
Je maintiendrai dans toute la mesure de mes moyens l'honneur et les nobles traditions de la profession médicale,  
Mes collègues seront mes frères,  
Je ne permettrai pas que les considérations de religion, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient,  
Je garderai le respect absolu de la vie humaine dès sa conception,  
Même sous menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité,  
Je fais ces promesses solennellement, librement, sur l'honneur.

## **RESUME**

Le syndrome de West est fait de spasmes infantiles, un tracé d'EEG hypsarythmique et souvent d'un retard du développement psychomoteur survenant avant 1 an, quasiment après le troisième mois avec une prédominance chez le garçon que chez la fille. Selon l'étiologie, on retrouve des cas idiopathiques, cryptogéniques et symptomatiques.

L'objectif de ce travail est de contribuer à la connaissance des encéphalopathies épileptiques en particulier le syndrome de West en contribuant à la connaissance d'une prise en charge thérapeutique multidisciplinaire du syndrome de West et à la connaissance des facteurs de risques étiologiques du syndrome de West symptomatique qui représentent 70 à 75 % de tous les syndromes de West.

Dans notre étude, nous avons décrit un cas de syndrome de West ayant débuté à trois mois de vie par des spasmes suivi d'une régression dans le développement psychomoteur avec un EEG fait d'un tracé hypsarythmique. Le diagnostic étiologique le plus probable a été cryptogénique compte tenue de la fausse couche non investiguée qui a précédé la naissance du patient. Le traitement à base de la Dépakine n'a pas donné d'amélioration. La Dépakine associée à la corticothérapie a réduit les crises sans les faire disparaître. Le Vigabatrin a permis la disparition des spasmes mais l'enfant a gardé des séquelles psychomotrices.

En conclusion, nous avons constaté que le syndrome de West existe au Burundi avec une prévalence inconnue en ce jour et que, pour réduire son incidence, il faudrait améliorer notamment le suivi de la grossesse et la surveillance du couple mère-enfant en postpartum pour contrer les différentes étiologies des syndromes de West symptomatiques, lesquelles sont plus fréquentes et de mauvais pronostic. Enfin, notre étude a confirmé l'importance d'une prise en charge rapide, la réponse au Vigabatrin et la nécessité d'une prise en charge multidisciplinaire.

**Mots clés :** syndrome de West, spasmes infantiles, symptomatique, idiopathique, cryptogénique, hypsarythmie, Vigabatrin.