

## INTRODUCTION :

L'épilepsie est fréquente dans le syndrome de Rett .Sa prévalence est estimée entre 48 et 92%. L'âge de début varie entre 1 et 16 ans.Établir un diagnostic positif d'une convulsion chez ces patients est souvent difficile. En effet, il a été montré qu'en l'absence d'une évaluation experte, les parents peuvent considérer à tort certains épisodes paroxystiques non épileptiques comme des crises épileptiques.

## OBJECTIF:

- \*Mettre le point sur l'association fréquente entre l'épilepsie et le syndrome de Rett.
- \*Insister sur les difficultés diagnostiques entre les crises épileptiques et non épileptiques.
- \*Etudier les particularités évolutives des crises convulsives et leurs éventuelles réponses aux traitements.

# RESULTATS :

Enfant de sexe féminin adressé à la consultation de pédopsychiatrie dès l'âge de 2ans et 4 mois pour exploration d'une régression psychomotrice avec des stéréotypies des mains .

## **Aux antécédents :**

accouchement par voie basse à terme avec une bonne adaptation à la vie extra utérine hospitalisation à l'âge de 3 ans pour convulsion fébrile simple secondaire à une virose.

**A l'examen :** une microcéphalie, retard de la marche, retard langagier.

## **Aux explorations :**


\* **IRM avec étude spectrométrique :** sans anomalie

\* **EEG :** Une activité de fond correcte.

\* **L'étude générique par séquençage du gène MECP2 :** a permis de confirmer un Trouble de spectre de l'autisme sévère d'origine génétique : syndrome de Rett.

La patiente a été alors mise sous antipsychotique atypique avec des suivis à la consultation externe.





**L'évolution** : aggravation de la régression avec perte total des mouvements volontaires des mains ensuite des membres inférieurs et une hypotonie .

Actuellement, elle est âgée de 8 ans.

Al'interrogatoire: Ces parents décrivent des crises à type d'hypertonie généralisée avec des myoclonies des membres, concomitante à une hyperventilation et des mousses aux lèvres survenant principalement au cours du sommeil et cédants spontanément.

On a retenu alors le diagnostic **des crises convulsives tonico cloniques généralisée compliquant un Rett syndrome** et un traitement par Dépakine a été initié.

L'évolution était marquée par la persistance des crises selon les parents. On a prévu alors de compléter par un EEG vidéo.



# CONCLUSION

Tous les types de crises peuvent être observés dans le syndrome de Rett. Comparé à la population générale, les convulsions fébriles précoces sont plus fréquentes. Les crises les plus courantes sont les crises focales secondairement généralisées et les crises tonico-cloniques généralisées, comme c'est le cas pour notre patiente. Seul l'enregistrement des crises -EEG vidéo- permet de faire la distinction entre les crises épileptiques et les phénomènes paroxystiques non épileptique.

