

Toute personne présentant :

- Une épilepsie de cause inconnue, quel que soit l'âge - ou -
- Un trouble du neurodéveloppement de cause inconnue sans épilepsie

Diagnostic










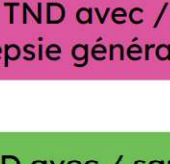

Devrait avoir accès à :

- Un test génétique : panels de gènes, séquençage de l'exome entier (WES) et/ou séquençage du génome entier (WGS)

Conseils au moment du diagnostic du SCN8A

- Test génétique des parents, conseils sur le mosaïcisme
- Large spectre de gravité
- Pronostic au sein d'un même phénotype et d'un phénotype à l'autre
- Comorbidités
- Plan d'urgence en cas de crise d'épilepsie, médicaments de secours
- Risque de SUDEP (mort subite inattendue en épilepsie)
- Veiller à ce que les famille aient accès à d'autres ressources en fonction de leurs besoins

Principales caractéristiques de 5 phénotypes initiaux du SCN8A




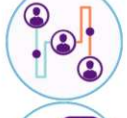




Phénotype	Apparition des crises d'épilepsie	Retard de développement	Types de crises d'épilepsie	Caractéristiques cliniques	Libre de crises d'épilepsie	Pronostic sans convulsions
 EED sévère	 0-6 mois	 0-6 mois	 Focales ; Généralisées ; Spasmes infantiles	 Mobilité, cognition et vision fonctionnelles limitées ; Non verbal ; Ne peut pas manger par la bouche	 Rarement /Jamais	 Changement limité à détérioration
 EED légère / modérée	4-12 mois	5-24 mois	Focales ; Généralisées	Retard de la motricité et du langage ; Notions de compréhension cognitive	Parfois	Changement limité à amélioration
 SeL(F)IE	6 mois		Focales	Troubles moteurs	À l'âge d'environ 1 an	Amélioration significative
 TND avec / épilepsie généralisée	24-48 mois	12-60 mois	Absences ; Tónico-cloniques ; Généralisées	Retard de langage ; Notions de compréhension cognitive	Quelques fois / La plupart du temps	Changement limité à amélioration
 TND avec / sans épilepsie	N/A	12-36 mois	N/A	Retard de la motricité et du langage ; Notions de compréhension cognitive ; Signes autistiques	N/A	Changement limité à amélioration

PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DU SCN8A Consensus International

International SCN8A Alliance a initié et dirigé un processus Delphi rigoureux pour mettre en commun les connaissances des experts et des familles du monde entier afin d'améliorer les soins et le traitement des personnes atteintes de SCN8A. Cette démarche répond à la demande des familles et des médecins qui ont identifié la nécessité d'avoir un consensus sur les soins et les traitements comme l'une des plus grandes priorités pour améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de SCN8A.

Le consensus est ici résumé et aborde un grand nombre de sujets tels que : le diagnostic, les phénotypes, le traitement, les comorbidités et les besoins en conseils et information. Pour en savoir plus : <https://SCN8AAlliance.org/SCN8A-care>

Recommandations de bonnes pratiques de soins du SCN8A

-  Écouter les familles et tenir compte de leur avis et de leurs priorités pour les soins.
-  Suivre la recherche sur le SCN8A, comme par exemple le consensus international sur la prise en charge et le traitement du SCN8A.
-  Connaître la grande diversité du SCN8A et les 5 phénotypes.
-  Orienter les patients de manière proactive vers des interventions précoces, des spécialistes et des soins complexes.
-  Engager des discussions ouvertes sur la SUDEP et les mesures de réduction des risques.
-  Collaborer avec d'autres spécialistes traitants.
-  Participer à l'élaboration d'un Plan d'action contre les crises d'épilepsie.
-  Fournir un document de transition et collaborer avec le neurologue pour adultes.

International
SCN8A
ALLIANCE
En savoir plus sur le consensus



SCN8A
FRANCE

Visiter le site internet de SCN8A France

