

# LE SYNDROME DES MYOCLONIES PÉRIBUCCALES AVEC ABSENCES

## A propos de 2 cas

E. BOURCY (1), P. LEROY (2), J-M. DUBRU (3),

**RÉSUMÉ :** Le syndrome des myoclonies péri-buccales avec absences (POMA) a été décrit, pour la première fois, en 1994, par Panayotopoulos confronté à 6 cas qui ne cadraient pas avec le syndrome d'épilepsie-absences de l'enfant et dont le symptôme prédominant, pendant la crise d'absence, était la survenue de myoclonies des muscles péri-buccaux. Le POMA appartient au groupe des épilepsies idiopathiques généralisées. Il débute au cours de l'enfance et il y a une nette prépondérance féminine. Il peut s'accompagner de crises tonico-cloniques généralisées ainsi que d'états de mal absence. Il ne présente pas les caractéristiques EEG des absences typiques mais reste donc toujours considéré comme une épilepsie avec absence. Les manifestations cliniques du POMA sont souvent diagnostiquées à tort comme des crises focales motrices. Ce syndrome peut être pharmacorésistant et n'est pas susceptible de régresser spontanément. Nous présentons ici deux patients atteints de cette affection. Le premier cas illustre les caractéristiques électro-cliniques tandis que le deuxième, sa pharmacorésistance.

**MOTS-CLÉS :** *Enfant - Absences - Myoclonies péri-buccales - Etat de mal absence - Crise tonico-clonique*

PERIORAL MYOCLONIA SYNDROME WITH ABSENCES :  
ABOUT 2 CASES

**Summary :** Perioral myoclonia with absences (POMA) was first described in 1994 by CP Panayotopoulos who identified 6 cases that did not fit with the classical syndrome of absence epilepsy in children and whose predominant symptom during the absence seizure was the occurrence of myoclonia of perioral muscles. The POMA belongs to the group of generalized idiopathic epilepsies. It begins in childhood and there is a female predominance. It may be accompanied by tonic-clonic generalized seizures as well as absence status epilepticus. It has the EEG characteristics of typical absence seizures and therefore remains currently considered as such. The clinical manifestations of POMA are often misdiagnosed as focal motor seizures. This syndrome can be pharmacoresistant and is not likely to regress spontaneously. We present two clinical observations of perioral myoclonia with absences. The first case illustrates the typical electro-clinical features of this syndrome while the second illustrates its pharmacoresistance.

**KEYWORDS :** *Child - Absence seizure - Perioral myoclonia - Absence status epilepticus - Tonic-clonic seizure*

### CAS CLINIQUE NUMÉRO 1

Depuis un temps que les parents ne peuvent déterminer avec précision, Jordan, âgé de 9 ans, présente des épisodes pluriquotidiens d'absence d'une durée de quelques secondes et qui s'accompagnent de myoclonies péri-buccales.

De plus, au cours des 6 derniers mois, il a présenté 3 malaises de longue durée excédant parfois 30 minutes, au cours desquels il paraissait désorienté, tenait des propos incohérents, parfois associés à une perte des selles et des urines. L'enfant ne garde aucun souvenir de ces épisodes.

Parmi ses antécédents personnels, on relève une grossesse normale, une naissance à terme, un poids de naissance de 3.500 g, une cyanose transitoire d'évolution rapidement favorable. La croissance staturo-pondérale fut normale et les étapes du développement psychomoteur ont été acquises dans les délais normaux. Il a été hospitalisé pour laryngite striduleuse et a subi une adénoïdectomie avec mise en place de drains transtympaniques. Jordan est scolarisé

en 4<sup>e</sup> année primaire en enseignement traditionnel avec une bonne adaptation scolaire. Il bénéficie d'une rééducation logopédique.

Aucun antécédent de convulsions ou d'épilepsie n'est relevé dans les familles paternelle et maternelle.

L'examen somatique général est sans particularité et l'examen neurologique est entièrement normal.

Un enregistrement prolongé de l'EEG au cours de l'éveil et du sommeil est réalisé et permet d'objectiver la présence d'anomalies paroxystiques importantes s'exprimant tant au cours de l'éveil et de l'endormissement que du réveil, sous la forme de bouffées de pointes-ondes généralisées hypervoltées paraissant s'individualiser ou se projeter au maximum au niveau des régions frontales avec une discrète prédominance droite. Certaines de ces bouffées s'accompagnent d'une brève contraction bilatérale des commissures labiales ainsi qu'en témoigne la vidéographie simultanée.

Une IRM cérébrale a été réalisée et est dépourvue de toute anomalie.

Jordan présente donc une comitialité dont les caractéristiques évoquent le diagnostic de syndrome des myoclonies péri-buccales avec absences (POMA).

(1) Étudiante en Médecine, Université de Liège.  
(2) Neuropédiatre, CHR Citadelle, Liège.  
(3) Neuropédiatre, CHU-CHR, Liège.

Un traitement par valproate sodique (Depakine®) est instauré dont la posologie est adaptée en fonction de l'évolution clinique et des dosages sanguins.

## CAS CLINIQUE NUMÉRO 2

Maxime, 11 ans, présente depuis quelques mois des crises comitiales de type absence, associées à des myoclonies labiales et à une révulsion des globes oculaires; leur durée n'excède pas une dizaine de secondes. En dépit d'une bithérapie associant lamotrigine (Lamictal®) et lévétiracetam (Keppra®), Maxime présente des crises pluriquotidiennes, certaines s'accompagnant d'une perte d'urines.

Parmi ses antécédents personnels, nous retiendrons une obésité morbide associée à un hyperinsulinisme. Les antécédents familiaux sont chargés : le père et les deux frères sont traités pour épilepsie.

L'examen somatique général montre une obésité majeure tandis que l'examen neurologique est sans particularité.

Un enregistrement prolongé de l'EEG au cours de l'éveil et du sommeil objective un important dysfonctionnement paroxystique s'exprimant sous la forme de plusieurs bouffées de pointes-ondes généralisées d'une durée de 5 à 7 secondes et s'accompagnant cliniquement de myoclonies péri-buccales et d'une discrète révulsion des globes oculaires.

Maxime présente donc également un syndrome des myoclonies péri-buccales avec absences, peu amélioré par un traitement anti-comitial correctement administré. Une hospitalisation en Pédiatrie pour adaptation de sa thérapeutique a été nécessaire.

## ANALYSE ET DISCUSSION

Le syndrome des myoclonies péri-buccales avec absences ou POMA (*PeriOral Myoclonia with Absences*) a été décrit pour la première fois en 1994 par C.P. Panayotopoulos, après avoir recensé 6 cas qui ne cadraient pas avec le syndrome d'épilepsie-absences de l'enfant et dont, outre l'absence, le symptôme critique prédominant était la présence de myoclonies péri-buccales. En raison de cette association de symptômes cliniques, de signes électroencéphalographiques et de la pharmacorésistance, cet auteur a considéré qu'il s'agissait d'un nouveau syndrome épileptique (1, 2).

Toutefois, l'absence de spécificité tant clinique qu'électroencéphalographique n'a jusqu'ici pas convaincu la Ligue internatio-

nale contre l'Epilepsie (ILAE) de reconnaître l'autonomisation de ce syndrome en dépit des caractéristiques des EEG-vidéo (3).

La classification des épilepsies et des syndromes épileptiques de l'ILAE décrit actuellement 3 types d'absences épileptiques : les absences typiques, les absences atypiques et les absences avec particularités. Cette distinction est importante, car le phénotype des absences aide souvent à définir le syndrome épileptique auquel elles appartiennent (4).

L'absence typique se définit comme une crise comprise entre 4 et 20 secondes avec une altération complète de la conscience et donc rupture de contact, un regard vague, un aspect figé et une amnésie totale. Cependant, des éléments cloniques, toniques, atoniques, automatiques ou végétatifs peu marqués peuvent s'y ajouter. L'EEG ictal montre une décharge de pointes-ondes généralisées synchrones et symétriques dont la fréquence est de 3-4 Hz (5).

L'absence atypique se différencie de la précédente par une altération seulement partielle de la conscience et une difficulté à déterminer le début et la fin de la crise. L'EEG est caractérisé par des décharges plus courtes, inférieures à 4 secondes ou plus longues, supérieures à 20 secondes, mais souvent fragmentées, et par un aspect plus anarchique des activités paroxystiques.

Les absences avec particularités comprennent, quant à elles, les absences avec fortes myoclonies et les absences avec myoclonies palpébrales (4, 5).

Les absences du POMA sont actuellement classées parmi les absences typiques, mais elles pourraient, à terme, «rejoindre» la troisième catégorie (4).

L'âge de début du POMA se situe entre 2 et 13 ans, les filles sont plus souvent touchées que les garçons avec un ratio de 8 filles pour 2 garçons (3).

Ce syndrome est rare chez l'enfant. Il représente moins de 1% des enfants avec absences typiques. Il est, par contre, plus fréquent chez l'adulte qui présente une épilepsie avec absence (9,3%).

Contrairement au syndrome d'épilepsie-absence de l'enfant, le POMA n'est pas susceptible de régresser spontanément. Mais, il faut souligner que les enfants atteints de ce syndrome présentent un développement psychomoteur normal (3). La moitié des enfants atteints du POMA ont des parents du premier degré (en particulier, les frères et sœurs) atteints

TABLEAU I. SYNDROMES ÉLECTROCLINIQUES ET AUTRES ÉPILEPSIES

<p>Syndromes électrocliniques organisés par âge de début</p> <p>Période néonatale</p> <p>Epilepsie néonatale familiale bénigne (BFNE)</p> <p>Encéphalopathie myoclonique précoce (EME)</p> <p>Syndrome d'Ohtahara</p> <p>Nourrisson</p> <p>Epilepsies du nourrisson à crises focales migrantes</p> <p>Syndrome de West</p> <p>Epilepsies myocloniques du nourrisson (MEI)</p> <p>Epilepsie bénigne du nourrisson</p> <p>Epilepsie familiale bénigne du nourrisson</p> <p>Syndrome de Dravet</p> <p>Encéphalopathie myoclonique des affections non progressives</p> <p>Enfant</p> <p>Crises fébriles plus (FS+) (peut débuter chez un nourrisson)</p> <p>Syndrome de Panayiotopoulos</p> <p>Epilepsie à crises myocloniques atoniques</p> <p>Epilepsie bénigne avec pointes centrotemporales (BECTS)</p> <p>Epilepsie autosomique dominante à crises frontales nocturnes (ADNFLE)</p> <p>Epilepsie à crises occipitales de début tardif (type Gastaut)</p> <p>Epilepsie avec absence myocloniques</p> <p>Syndrome de Lennox-Gastaut</p> <p>Encéphalopathie épileptique avec pointes-ondes continues au cours du sommeil (CSWS)</p> <p>Syndrome de Landau-Kleffner (LKS)</p> <p>Epilepsie-absences de l'enfant (CAE)</p> <p>Adolescence-Adulte</p> <p>Epilepsie-absences de l'adolescent (JAE)</p> <p>Epilepsie myoclonique juvénile (JME)</p> <p>Epilepsie à crises généralisées tonico-cloniques prédominantes</p> <p>Epilepsie myoclonique progressive (PME)</p> <p>Epilepsie autosomique dominante avec crises à symptomatologie auditive (ADEAF)</p> <p>Autres formes d'épilepsie temporale familiale</p> <p>Epilepsies dont l'âge de début est moins spécifique</p> <p>Epilepsie focale familiale à foyer variable (enfant et adulte)</p> <p>Epilepsies réflexes</p>
<p>Constellations</p> <p>Epilepsie temporale mésiale avec sclérose hippocampique (MTLE with HS)</p> <p>Syndrome de Rasmussen</p> <p>Epilepsie à crises gélastiques et hamartome hypothalamique</p> <p>Hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie</p> <p>Epilepsies qui ne peuvent être classées dans une des catégories sus-citées et qui ne peuvent être reconnues par la présence ou l'absence d'une anomalie structurale ou métabolique (préssumé causale) et sur la base du mode de début de la crise (généralisées vs. Focales)</p>
<p>Epilepsies en relation avec une anomalie structurale-métabolique</p> <p>Malformation du développement cortical (hémimégalencéphalie, hétérotopie, etc.)</p> <p>Syndrome neurocutané (Sclérose tubéreuse, Sturge-Weber, etc.)</p> <p>Tumeur</p> <p>Infection</p> <p>Traumatisme</p>
<p>Angiome</p> <p>Souffrance périnatale</p> <p>Accident vasculaire</p> <p>Etc...</p>
<p>Epilepsies de causes inconnues</p>
<p>Conditions associées à des crises épileptiques et qui ne sont pas diagnostiquées comme une forme d'épilepsie</p> <p>Crises néonatales bénignes (BNS)</p> <p>Crises fébriles (FS)</p>
<p>Source : Révision Terminologique et Conceptuelle de l'organisation des crises épileptiques et des épilepsies : Rapport de la Commission de ILAE sur la Classification et la Terminologie, 2005-2009. Anne T.Berg et all</p>

d'épilepsie idiopathique généralisée, comme le montre notre deuxième cas (3). Sur le plan clinique, le POMA est caractérisé par la survenue

d'absences associées à des contractions rythmiques des muscles *orbicularis oris* causant une protrusion des lèvres et *oris anguli infé-*

rieur dont résultent des contractions des commissures labiales. Plus rarement, s'observe une implication plus large des muscles de la mastication.

L'altération de la conscience est variable, allant de partielle à complète. Le plus souvent cependant, l'enfant est conscient des contractions rythmiques péribuccales. La durée des crises est brève, allant de 2 à 9 secondes, avec une moyenne de 4 secondes. La fréquence est variable allant de 1x/semaine à plusieurs par jour. Ces crises peuvent généralement être provoquées par l'hyperventilation (3, 6).

Ce syndrome est accompagné, avant ou peu après l'apparition des absences, par la survenue de crises tonico-cloniques généralisées. Ces dernières peuvent plus rarement survenir plusieurs années après le début des absences. Les crises tonico-cloniques sont généralement peu fréquentes et sont parfois précédées par un «cluster» d'absences ou par un état de mal absence.

Les crises d'état de mal absence surviennent fréquemment (57%) dans cette forme d'épilepsie. Il peut arriver, comme dans notre premier cas clinique, que ce type de manifestation soit plus interpellant que les absences elles-mêmes. (3, 6).

L'EEG-vidéo est le meilleur moyen de diagnostiquer le POMA. L'EEG inter-critique montre un rythme fondamental normal ainsi que des décharges généralisées brèves, mais fréquentes, comportant des pointes et des pointes-ondes de 3 à 7 Hz, pouvant être asymétriques et donner ainsi l'impression d'anomalies focales (3).

Les décharges EEG critiques sont des pointes et plus souvent des polypointes-ondes de 3 à 5 Hz avec de fréquentes irrégularités du nombre de pointes dans les complexes de pointes-ondes, des fluctuations de l'amplitude des pointes ainsi que l'apparition de fragmentation. La fermeture des yeux et la stimulation lumineuse sont sans effet contrairement à l'hyperpnée. L'enregistrement vidéo démontre la corrélation entre les myoclonies et les décharges paroxystiques (3, 6, 8).

En comparaison avec les absences typiques, celles du POMA sont généralement plus courtes, les décharges épileptiques critiques sont moins régulières et les complexes de pointes-ondes peuvent contenir plus de 3 pointes (6).

L'enregistrement électromyographique des myoclonies péribuccales montre parfois une asymétrie de celles-ci (4).

L'imagerie cérébrale (scanner et IRM) est normale chez ces patients. Néanmoins, chez plusieurs d'entre eux, un élargissement des ventricules cérébraux a été rapporté, ce qui peut soulever des questions quant à la pertinence de l'intégration de ce syndrome rare dans le groupe des épilepsies idiopathiques généralisées (2).

Il est fréquent que ces absences avec myoclonies péribuccales soient erronément diagnostiquées comme des crises focales motrices. Ceci est dû aux caractéristiques motrices prédominantes dans ces absences, qui sont parfois rapportées ou enregistrées comme unilatérales ainsi qu'à la présence d'anomalies focales à l'EEG inter-critique (1, 3).

Néanmoins, cette erreur est peu probable si l'EEG-vidéo est correctement enregistré et interprété. De plus, les patients présentant des crises focales motrices ont peu de chance de présenter des crises d'état de mal absence (3).

Parmi les principaux diagnostics différentiels, il faut évoquer les autres syndromes d'épilepsies idiopathiques généralisées comportant des absences, tels que l'épilepsie-absence de l'enfant (EAE), l'épilepsie-absence de l'adolescent (EAA), le syndrome des absences myocloniques (EAM), le syndrome des absences avec myoclonies palpébrales et l'épilepsie myoclonique juvénile (EMJ). Ces différents syndromes et maladies épileptiques se différencient notamment par l'âge d'apparition des premières crises. En effet, l'EAE débute entre l'âge de 5 et 6 ans, l'EAA entre l'âge de 10 et 12 ans, l'EAM apparaît entre 1 et 12 ans et l'EMJ entre 12 et 18 ans (3, 10).

La vidéo associée à l'EEG fournit une aide précieuse au diagnostic du POMA, car les myoclonies péribuccales peuvent être parfois très discrètes, surtout si le patient est traité. Par ailleurs, l'apparition de crises tonico-cloniques généralisées avant ou en même temps que les absences et la fréquence d'apparition des états de mal absence sont autant d'indicateurs diagnostiques en faveur du POMA. Néanmoins, il peut être difficile de différencier le POMA de l'EAM, particulièrement lorsque celle-ci se présente avec des myoclonies au niveau du visage (2, 3).

Il convient de souligner que les épilepsies à la lecture ainsi que l'épilepsie myoclonique juvénile peuvent s'accompagner de myoclonies péribuccales réflexes, mais, dans ces cas, il n'y a pas d'altération de la conscience (4).

Le POMA semble donc avoir des caractéristiques électro-cliniques particulières qui le différencient des autres syndromes d'absences associées à des myoclonies. En effet, dans le syndrome des absences myocloniques, les myoclonies peuvent impliquer les muscles du visage, mais prédominent en intensité au niveau des épaules et des bras et s'accompagnent rarement d'un état de mal absence. Dans les épilepsies-absences de l'enfance et de l'adolescence, des myoclonies péribuccales peuvent être présentes, mais elles ne sont pas prédominantes. Enfin, dans les absences avec myoclonies palpébrales, les muscles péribuccaux ne sont pas impliqués (4).

Le POMA est souvent résistant aux traitements antiépileptiques, il évolue sans rémission et persiste parfois pendant toute la vie du patient. Le traitement consiste d'abord en une monothérapie par acide valproïque, mais nécessite parfois une polythérapie qui associe le valproate sodique, l'éthosuximide ainsi que de petites doses de lamotrigine ou de clonazépam. Le lévétiracétam peut également être efficace en raison du caractère myoclonique des absences (1, 3).

L'utilisation d'un antiépileptique inapproprié est une cause fréquente d'état de mal myoclonique ou d'état de mal absence dans ce type d'épilepsie. En effet, l'administration de carbamazépine augmente les crises du POMA et la phénytoïne précipite l'état de mal myoclonique. L'utilisation d'oxcarbazépine peut aggraver les absences et les myoclonies dans plusieurs syndromes pédiatriques d'épilepsies idiopathiques généralisées et peut précipiter un état de mal absence dans l'épilepsie-absence de l'adolescent (4).

Ces antiépileptiques, de même que le vigabatrin, la tiagabine et la gabapentine qui aggravent les crises d'absence, sont donc formellement contre-indiqués dans le traitement du POMA (1).

Les états de mal absence, fréquents chez ces patients et dont ils ont souvent partiellement conscience, peuvent rapidement régresser par l'auto-administration orale immédiate de benzodiazépines comme le midazolam ou le lorazépam (3).

## CONCLUSION

Le syndrome des myoclonies péribuccales avec absences (POMA) est rare et présente des caractéristiques cliniques ainsi qu'électroencéphalographiques typiques qui le différencient des autres syndromes d'absences de l'enfant. En raison des symptômes moteurs prédominants, des anomalies focales de l'EEG, de sa rareté

ainsi que sa méconnaissance par les médecins, le diagnostic peut être difficile à établir et conduire à une prise en charge inadéquate. Or, l'identification de ce syndrome est importante afin d'instaurer un traitement adapté dans les plus brefs délais et éviter ainsi l'aggravation clinique et la récurrence des états de mal absence. Néanmoins, certains antiépileptiques sont formellement contre-indiqués, à savoir la carbamazépine, la phénytoïne, l'oxcarbazépine, le vigabatrin, la tiagabine et la gabapentine. Il est important de prévenir les parents du caractère pharmacorésistant de cette forme d'épilepsie et du risque de survenue de crises en dépit des traitements antiépileptiques. A l'heure actuelle, aucune mutation génétique n'a été mise en évidence dans ce syndrome.

## BIBLIOGRAPHIE

1. Kamate M, Patil P, Mittal M.— Perioral myoclonia with absences : a case report. *J Ped Epil*, 2012, **1**, 5963.
2. Bilgic B, Baykan B, Gürsü C, et al.— Perioral myoclonia with absence seizures : a rare epileptic syndrome. *Epileptic Disorder*, 2001, **3**, 23-28.
3. Panayotopoulos CP.— *The epilepsies : seizures, syndromes and management*. Bladon Medical Publishing, Oxfordshire (UK), 2005, 324-327.
4. Vrielynck P, Rostomashvili N, Degroote E, et al.— Perioral myoclonia with absences and myoclonic status aggravated by oxcarbazepine. *Epileptic Disorders*, 2011, **13**, 308-312.
5. Grosso S, Galimberti D, Vezzosi P, et al.— Childhood absence epilepsy : evolution and prognostic factors. *Epilepsia*, 2005, **46**, 1796-1801.
6. Rubboli G, Gardella E, Capovilla G.— Idiopathic generalized epilepsy (IGE) syndromes in development: IGE with absences of early childhood, IGE with phantom absences, and perioral myoclonia with absences. *Epilepsia*, 2009, **50**, 24-28.
7. Baykan B, Noachtar S.— Perioral myoclonia with absence: An overlooked and misdiagnosed generalized seizure type. *Epilepsy & Behavior*, 2005, **6**, 460-462.
8. d'Orsi G, Demaio V, Trivisano M, et al.— Ictal video-polygraphic features of perioral myoclonia with absences. *Epilepsy & Behavior*, 2011, **21**, 314-317.
9. Clemens B.— Perioral myoclonia with absences? A case report with EEG and voltage mapping analysis. *Brain & Development*, 1997, **19**, 353-358.
10. Guerrini R.— Epilepsy in children. *Lancet*, 2006, **367**, 499-524.
11. Ghariani S.— Epilepsie de l'enfant: approche clinique et traitement. *Louvain Med*, 1999, **118**, 279-284
12. Arthuis M, Dulac O, Ponsot G, et al.— *Neurologie pédiatrique*. 2<sup>e</sup> édition. Flammarion, Paris, 1998, 417-418.

Les demandes de tirés à part sont à adresser au Dr. M. Dubru, Service de Neuropédiatrie, CHR Citadelle, Liège, Belgique.  
Email : Jean.marie.dubru@chrcitadelle.be