

# Sindrome di Dravet

**Conosciuta anche come: SD, epilessia mioclonica severa dell'infanzia (SMEI), epilessia mioclonica severa dell'infanzia, encefalopatia evolutiva ed epilettica 6 (DEE6), encefalopatia epilettica precoce dell'infanzia 6 (EIEE6)**

## Panoramica

La Sindrome di Dravet (SD) è un'encefalopatia dello sviluppo ed epilettica di natura genetica caratterizzata da un'epilessia resistente ai farmaci che compare nel primo anno di vita in bambini precedentemente sani; successivamente si rende evidente ritardo dello sviluppo psicomotorio, con associati disturbi motori, del linguaggio, del comportamento e delle autonomie. La diagnosi si fonda sulle caratteristiche cliniche. Nel 75-85% dei casi, i test genetici mostrano una mutazione nel gene SCN1A, che codifica la subunità alfa del canale del sodio Nav1.1. Anche se le correlazioni genotipo-fenotipo non sono state stabilite con certezza, le mutazioni troncanti sono state associate ad una prognosi peggiore sul piano cognitivo. Circa il 90% delle mutazioni è de novo; i membri della famiglia che presentano la stessa mutazione possono essere asintomatici o affetti in misura minore. Altri geni che sono stati identificati come potenzialmente responsabili di un fenotipo SIMILE A quello della SD sono PCDH19, SCN1B, GABRA1, STXBP1, CHD2, SCN2A, HCN1, KCNA2 e GABRG2.

## Incidenza e prevalenza

La SD ha una incidenza stimata tra un caso su 15'700 ed 1 su 40'000 nati vivi. La sua prevalenza è sconosciuta; si sospetta che la SD sia sotto-diagnosticata negli adulti. In alcuni studi, la SD è stata riscontrata nel 3% dei bambini che hanno presentato una crisi entro il primo anno di vita, e nel 2,5% dei pazienti che hanno avuto una crisi dopo una vaccinazione, sempre NEL primo anno di vita.

## Diagnosi della Sindrome di Dravet

La diagnosi viene fatta sulla base del fenotipo elettroclinico. I test genetici possono confermare l'eziologia, ma la negatività dei test genetici non esclude di per sé la diagnosi. I test genetici dovrebbero analizzare possibili mutazioni a carico del gene SCN1A, attraverso sequenziamento NGS (Next generation sequencing) e copy number variations (delezioni/duplicazioni). Nell'ipotesi che la SD possa essere determinata anche da mutazioni interessanti altri geni, in caso di negatività delle succitate indagini, è indicato ampliare la ricerca attraverso pannelli NGS completi, o il sequenziamento dell'esoma intero (WES) o del genoma intero (WGS).

## Età di esordio

Il primo sintomo è una crisi che si verifica entro il primo anno di vita, di solito tra i cinque e gli otto mesi, in un bambino con normale sviluppo psicomotorio. Molto raramente le crisi possono iniziare nel secondo anno di vita. In genere, la prima crisi è una crisi convulsiva febbrile, che può essere unilaterale (emiclonica) o bilaterale. Fattori precipitanti come febbre/malattia, vaccinazioni o bagni possono scatenare ulteriori crisi convulsive, che sono spesso prolungate, durano più di 10-15 minuti e a volte evolvono in stato di male.

Durante il secondo anno di vita, oltre alla persistenza delle crisi convulsive compaiono nuovi tipi di crisi. Contestualmente diventa evidente una compromissione del neurosviluppo: i bambini sviluppano un'andatura instabile, il linguaggio progredisce lentamente, le abilità motorie fini non si sviluppano adeguatamente. Durante la prima infanzia emergono inoltre disturbi comportamentali, come deficit di attenzione, iperattività, tratti autistici e difficoltà relazionali.

## Tipi di crisi all'esordio

I bambini di solito presentano diversi tipi di crisi. Le crisi possono essere scatenate da diversi stimoli, tra cui febbre/ipertermia, stress emotivo o eccitazione, luci lampeggianti, contrasti di luce e patterns visivi.

### Crisi convulsive

Le crisi convulsive possono essere generalizzate tonico-cloniche o cloniche od emicloniche interessanti alternativamente i due emisomi. Più frequentemente la crisi d'esordio è di tipo convulsivo.

Le crisi tonico-cloniche possono essere generalizzate d'emblée o secondariamente generalizzate con esordio focale difficile da riconoscere e di breve durata, consistente in una contrazione tonica bilaterale, variabilmente asimmetrica durante la crisi. Questa fase può essere intercalata o immediatamente seguita da manifestazioni miocloniche interessanti la muscolatura del viso e degli arti in modo asimmetrico ed asincrono.

L'interessamento alternato nel tempo, nello stesso soggetto, dei due emisomi è caratteristico della SD e può essere utile dal punto di vista diagnostico.

Le crisi convulsive possono essere prolungate ed evolvere in

uno stato epilettico. Un'emiparesi transitoria postcritica può manifestarsi dopo crisi emicloniche prolungate.

- Crisi miocloniche

Le crisi miocloniche appaiono tra l'età di 1 e 5 anni. Possono essere focali, coinvolgendo i muscoli assiali, a volte manifestandosi come movimenti ritmici del capo, indicati come "head nodding", o di braccia e spalle; altrimenti possono essere massive. Possono essere isolate o presentarsi in brevi sequenze di due o tre scatti mioclonici. Le crisi miocloniche possono essere spontanee o scatenate dalla stimolazione luminosa, dalla chiusura degli occhi, dalla variazione dell'intensità della luce o dalla fissazione di pattern visivi.

- Crisi di assenza

Le crisi di assenza possono comparire a diverse età, sia tra 1 e 3 anni, insieme alle crisi miocloniche, sia più tardi, dai 5 ai 12 anni. Possono essere accompagnate da mioclonie palpebrali o da altre componenti miocloniche più pronunciate. In alcune occasioni le assenze possono presentarsi in maniera subentrante, costituendo uno stato di assenza, che si manifesta come un'alterazione della coscienza di intensità variabile di lunga durata.

- Crisi focali

Possono comparire precocemente, dai 4 mesi ai 4 anni. Nella maggior parte dei casi, determinano una compromissione della coscienza e sintomi autonomici (pallore, cianosi, rubefazione, alterazioni respiratorie, scialorrea, sudorazione). Possono occorrere anche crisi focali senza alterazione della coscienza, come crisi versive o scatti clonici limitati ad un arto o ad un emivolto.

- Crisi toniche

Le crisi toniche non sono abituali; possono comparire durante il sonno dopo i 6 anni di età.

- Stato di ottundimento

E' un tipo di stato peculiare della SD che consiste in un'alterazione della coscienza, di intensità variabile, accompagnata da mioclonie frammentarie e segmentarie, erratiche, di bassa ampiezza, che coinvolgono gli arti e il viso, talvolta associate a scialorrea. Il paziente può reagire o meno agli stimoli ed eseguire o meno semplici attività a seconda del livello di compromissione della coscienza. Può durare ore o giorni.

## Come cambiano i tipi di crisi nel tempo?

Le crisi convulsive persistono, anche se con frequenza ridotta, per tutta la vita nella maggior parte dei pazienti. Le crisi emicloniche diventano meno comuni con l'età, e le crisi di assenza e quelle miocloniche tendono a scomparire.

La sensibilità alla temperatura e, in generale, le crisi riflesse di solito diminuiscono con l'età. Gli stati epilettici convulsivi sono più frequenti nella prima e seconda infanzia piuttosto che nell'età adulta.

## Caratteristiche EEG

All'esordio, l'attività di fondo EEG è generalmente nella norma; in alcuni casi è presente sulle aree rolandiche e del vertice una inabituale attività theta ritmica a 4-5 Hz. L'attività di fondo rimane normale o lievemente alterata nel 50% dei casi. Nei casi rimanenti diventa lenta e mal organizzata, soprattutto nei periodi di crisi numerose. Quando presenti, le anomalie parossistiche intercritiche sono focali, multifocali o generalizzate, e non c'è relazione tra la sede dei parossismi intercritici e la focalità delle crisi. L'attività elettrica in sonno è di solito ben strutturata. La fotosensibilità è stata segnalata come una delle caratteristiche principali della SD e si osserva in particolare nei soggetti che presentano mioclonie massive. E' spesso difficile da analizzare perché non rimane costante nel corso del tempo.

## Comorbidità

La SD è un'encefalopatia dello sviluppo ed epilettica. Si ritiene che la compromissione del neurosviluppo sia causata direttamente dalla mutazione genetica e non solo dall'attività epilettica, che può tuttavia a sua volta, in alcune fasi, indurre una regressione od un ulteriore rallentamento neurocognitivo. Analogamente diverse altre comorbidità che possono manifestarsi nei soggetti con SD, sono solo parzialmente dovute alla ricorrenza delle crisi.

- Deterioramento cognitivo

Il deterioramento cognitivo è presente in quasi tutti i pazienti, ed è per lo più moderato o grave. La regressione è rara. L'attenzione, l'integrazione visuo-motoria, la percezione visiva e le funzioni esecutive tendono ad essere più compromesse del linguaggio. Di solito non c'è un ulteriore declino cognitivo dopo l'età di cinque o sei anni, e i pazienti tendono a progredire lentamente.

- Compromissione motoria

I bambini iniziano a camminare ad un'età normale ma poi mostrano un'andatura instabile. Una chiara atassia non-cerebellare è evidente nella maggior parte dei pazienti, con conseguente scarsa coordinazione, tremore e disartria. Con la crescita, si osserva un deterioramento dell'andatura e la possibile comparsa di una peculiare andatura detta "crouched gait", caratterizzata da un aumento della flessione dell'anca e del ginocchio e dalla dorsiflessione della caviglia durante la fase di appoggio della marcia. Non sono infrequenti in età adulta anche segni parkinsoniani quali bradicinesia, antecollis e camptocormia



Authors: Carol-Anne Partridge (CDKL5-UK), Diane Carroll, Genetic Epilepsy Nurse Specialist and Prof. Reetta Kälviäinen (Kuopio University Hospital, Finland). The European Commission support for the production of this publication does not constitute endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.



Co-funded by the European Union



- Disturbi del linguaggio

I bambini iniziano a parlare ad un'età normale, ma poi il linguaggio progredisce lentamente e rimane povero. Povertà lessicale e frequenti errori fonetici e fonologici sono classicamente presenti.

- Comportamento e tratti autistici

I problemi comportamentali costituiscono una problematica importante nella maggior parte dei pazienti. In particolare deficit di attenzione e iperattività sono molto frequenti. La scarsa comprensione e la scarsa comunicazione verbale contribuiscono ampiamente al deterioramento delle relazioni sociali, soprattutto nell'adolescenza. Anche se in alcune occasioni si possono osservare tratti autistici, solo pochi bambini sono effettivamente autistici.

- Sonno e alimentazione

La maggior parte dei pazienti con SD presenta disturbi del sonno, soprattutto disordini della fase di transizione sonno-veglia e del mantenimento del sonno durante la notte. Sono spesso riportati anche disordini dell'appetito, selettività alimentare ed altre difficoltà di alimentazione.

Deformità scheletriche quali deformità del piede, torsione tibiale, rotazione interna dell'anca/antiversione femorale, scoliosi sono a loro volta di possibile osservazione.

## Trattamento

Al momento, il trattamento è sintomatico e mira a controllare le crisi. Purtroppo, in quasi tutti i pazienti, le crisi sono farmacoresistenti e tendono a persistere per tutta la vita; tuttavia, una riduzione della frequenza delle crisi può comportare una migliore qualità di vita ed un potenziamento delle performances quotidiane, consentendo così al bambino di compiere progressi.

Durante la prima e la seconda infanzia può essere utile evitare specifici fattori scatenanti le crisi, come impedire rapidi cambiamenti di temperatura corporea o ridurre al minimo le stimolazioni fottiche e visive.

Una volta fatta la diagnosi, l'approccio farmacologico antiepilettico deve escludere i farmaci bloccanti il canale del sodio, come la carbamazepina e i suoi analoghi (oxcarbazepina ed eslicarbazepina), la lamotrigina e la fenitoina, che sono noti per peggiorare la frequenza delle crisi e l'outcome cognitivo. Altri farmaci da evitare sono vigabatrin, tiagabina, pregabalin e gabapentin.

I farmaci considerati di prima linea sono clobazam e acido valproico, che possono essere associati allo stiripentolo. Benefici sono stati riportati anche con topiramato, levetiracetam, la dieta chetogenica e la stimolazione del nervo vagale. Studi clinici recenti hanno dimostrato una buona efficacia della fenfluramina e del cannabidiolo.

## Protocolli di emergenza personalizzati

<https://emergencyprotocol.epi-care.eu/>

## Valutazione dell'impatto di crisi, farmaci e comorbidità su

- Attività quotidiane
- Benessere generale
- Salute mentale
- Salute fisica
- autonomie
- Salute biologica e psichiatrica
- Comportamento

## Fornire al paziente e/o a chi lo assiste:

- Protocollo di emergenza individualizzato
- Gestione del rischio di SUDEP
- Consulenza genetica
- Programma abilitativo individualizzato
- Requisiti di supporto per il paziente, i caregivers e il datore di lavoro (valutazione neuropsicologica, orientamento, potenziali)

## Links

- [Sindrome di Dravet Federazione Europea :](http://www.dravet.eu/) [www.dravet.eu / info@dravet.eu](mailto:info@dravet.eu)



**dravet**europe

Dravet Syndrome European Federation



Authors: XXX. Il sostegno della Commissione europea per la produzione di questa pubblicazione non costituisce un'approvazione del contenuto che riflette solo il punto di vista degli autori, e la Commissione non può essere ritenuta responsabile per qualsiasi uso che può essere fatto delle informazioni ivi contenute.



Co-funded by the European Union



# Sindrome di Dravet

**Conosciuta anche come: SD, SMEI, epilessia mioclonica severa dell'infanzia**

## Panoramica

La sindrome di Dravet è un'encefalopatia dello sviluppo ed epilettica di natura genetica caratterizzata da un'epilessia resistente ai farmaci che compare nel primo anno di vita in bambini precedentemente sani; successivamente si rende evidente ritardo dello sviluppo psicomotorio, con associati disturbi motori, del linguaggio, del comportamento e delle autonomie. La diagnosi si fonda sulle caratteristiche cliniche. Nel 75-85% i test genetici mostrano una mutazione del gene SCN1A, che codifica per la subunità alfa del canale del sodio a tensione positiva. Anche se le correlazioni genotipo-fenotipo non sono state stabilite con certezza, le mutazioni troncanti sono state associate a un esito cognitivo peggiore. Circa il 90% delle mutazioni sorgono de novo; i membri della famiglia che presentano la stessa mutazione possono essere asintomatici o presentare solo alcuni sintomi. Altri geni che sono stati identificati in pazienti con un fenotipo simile a quello della SD includono PCDH19, SCN1B, GABRA1, STXB1, CHD2, SCN2A, HCN1, KCNA2 e GABRG2.

## Quanto è comune la Sindrome di Dravet?

La Sindrome di Dravet colpisce circa tra 1 su 15.700 e 1 su 40.000 nati vivi. Si pensa che la sua prevalenza sia sottostimata negli adulti.

## Quando compaiono i primi sintomi?

Il primo sintomo è una crisi che si verifica entro il primo anno di vita, di solito tra i cinque e gli otto mesi. Molto raramente le convulsioni possono iniziare nel secondo anno di vita. In genere, la prima crisi è una crisi convulsiva febbrile, che può essere unilaterale (emiclonica) o bilaterale. Fattori precipitanti, tra cui febbre/malattia, vaccinazioni e bagni, possono innescare ulteriori convulsioni, che sono spesso prolungate, durando più di 10-15 minuti e a volte evolvono in stato di male. Durante il secondo anno di vita, compaiono nuovi tipi di crisi. Le crisi si rivelano farmacoresistenti e si rende evidente una compromissione del neurosviluppo: i bambini sviluppano un'andatura instabile, il linguaggio progredisce lentamente, le abilità motorie fini non si sviluppano adeguatamente.

Durante la prima infanzia emergono inoltre disturbi comportamentali quali deficit di attenzione, iperattività, tratti autistici e difficoltà relazionali.

## Quali sono i tipi di crisi epilettiche della Sindrome di Dravet?

I bambini di solito presentano diversi tipi di crisi. Le crisi possono essere scatenate da diversi stimoli, tra cui febbre/ipertermia, stress emotivo o eccitazione, luci lampeggianti, contrasti di luce e pattern visivi. Crisi convulsive

Le crisi convulsive possono essere generalizzate tonico-cloniche o cloniche od emicloniche interessanti alternativamente i due emisomi.

Le crisi tonico-cloniche possono essere generalizzate d'emblée o secondariamente generalizzate, con un esordio focale che può essere di breve durata e talora difficile da riconoscere, consistente in una contrazione tonica bilaterale, variabilmente asimmetrica, durante la crisi. Questa fase può essere intercalata o immediatamente seguita da manifestazioni miocloniche interessanti la muscolatura del viso e degli arti in modo asimmetrico ed asincrono.

L'interessamento alternato nel tempo nello stesso soggetto dei due emisomi è caratteristico della SD e può essere utile dal punto di vista diagnostico.

Le crisi convulsive possono essere prolungate ed evolvere in uno stato epilettico. Un'emiparesi transitoria postcritica può manifestarsi dopo crisi emicloniche prolungate.

- Crisi miocloniche

Le crisi miocloniche appaiono tra l'età di 1 e 5 anni. Possono essere focali, coinvolgendo i muscoli assiali, a volte manifestandosi come movimenti ritmici del capo indicati come "head nodding", o DI braccia e spalle; altrimenti possono essere massive. Possono essere isolate o presentarsi in brevi sequenze di due o tre scatti mioclonici. Le crisi miocloniche possono essere spontanee o scatenate dalla stimolazione luminosa, dalla chiusura degli occhi, dalla variazione dell'intensità della luce o dalla fissazione di pattern visivi.

- Crisi di assenza

Le crisi di assenza possono comparire a diverse età, sia tra 1 e 3 anni, insieme alle crisi miocloniche, sia più tardi, dai 5 ai 12 anni. Possono essere accompagnate da mioclonie palpebrali o da altre componenti miocloniche più pronunciate. In alcune occasioni le assenze possono presentarsi in maniera subentrante, costituendo uno stato di assenza, che si manifesta come un'alterazione della coscienza di intensità variabile, di lunga durata.

- Crisi focali

Possono comparire precocemente, da 4 mesi a 4 anni. Nella maggior parte dei casi, determinano una compromissione

della coscienza e sintomi autonomici (pallore, cianosi, rubefazione, alterazioni respiratorie, bava, sudorazione). Possono occorrere anche crisi focali senza alterazione della coscienza, come crisi versive o scatti clonici limitati ad un arto o ad un emivolto.

- Crisi toniche

Le crisi toniche non sono abituali e possono comparire durante il sonno dopo i 6 anni di età.

- Stato di ottundimento

È un tipo di stato di male non convulsivo peculiare della SD che consiste in un'alterazione della coscienza, di intensità variabile, accompagnata da mioclonie frammentarie e segmentarie, erratiche, di bassa ampiezza, che coinvolgono gli arti e il viso, talvolta associate a scialorrea. Il paziente può o non può reagire agli stimoli, o eseguire o meno semplici attività, a seconda del grado di compromissione della coscienza. Può durare ore o giorni.

## **La Sindrome di Dravet è collegata ad altre sindromi epilettiche?**

La Sindrome di Dravet è una sindrome epilettica a sé stante in quanto ha un quadro elettroclinico caratteristico ed una specifica causa genetica.

## **Quanto sono frequenti le crisi nella sindrome di Dravet?**

Le crisi possono diventare molto frequenti con ricorrenza pluriquotidiana, in particolare per quanto riguarda le crisi di assenza e le mioclonie. Le crisi convulsive e focali possono presentarsi in grappoli favoriti dalla febbre o dal sonno.

## **Come possono cambiare le crisi nel tempo?**

Le crisi convulsive persistono per tutta la vita nella maggior parte dei pazienti, mentre le crisi emicloniche diventano meno comuni con l'età; le assenze e le miocloniche tendono a scomparire.

La sensibilità alla temperatura e in generale le crisi riflesse di solito diminuiscono con l'età.

Gli stati epilettici convulsivi sono più frequenti nella prima e nella seconda infanzia piuttosto che in età adulta.

## **Quali altre problematiche, oltre all'epilessia, colpiscono le persone con la Sindrome di Dravet?**

La SD è un'encefalopatia dello sviluppo ed epilettica. Si ritiene che la compromissione dello neurosviluppo sia causata direttamente dalla mutazione genetica e non solo dall'attività epilettica, che può tuttavia a sua volta contribuire in alcune fasi a realizzare una regressione od una ulteriore compromissione neurocognitiva. Numerose e diverse comorbidità colpiscono i pazienti con SD ed anche queste sono solo parzialmente dovute alla ricorrenza delle crisi.

- Deterioramento cognitivo

Il deterioramento cognitivo è presente in quasi tutti i pazienti, ed è per lo più di grado moderato o grave. La regressione è rara. L'attenzione, l'integrazione visuo-motoria, la percezione visiva e le funzioni esecutive tendono ad essere più compromesse del linguaggio. Dopo l'età di cinque o sei anni, di solito non c'è un ulteriore declino cognitivo e i pazienti tendono lentamente a progredire.

- Compromissione motoria

I bambini iniziano a camminare ad un'età normale ma poi mostrano un'andatura instabile. Una chiara atassia non-cerebellare è evidente nella maggior parte dei pazienti, con conseguente scarsa coordinazione, tremore e disartria. Con la crescita, si osserva un deterioramento dell'andatura con una tipica andatura detta "crouched gait", caratterizzata da un aumento della flessione dell'anca e del ginocchio e della dorsiflessione della caviglia durante la fase di appoggio della marcia. I segni parkinsoniani (bradicinesia, antecollis, camptocormia) non sono infrequenti in età adulta.

- Disturbi del linguaggio

I bambini iniziano a parlare ad un'età normale, ma poi il linguaggio progredisce lentamente e rimane povero. Una povertà lessicale e frequenti errori fonetici e fonologici sono classicamente presenti.

- Comportamento e tratti autistici

I problemi comportamentali costituiscono una problematica importante nella maggior parte dei pazienti; in particolare sono di frequente osservazione il deficit di attenzione e l'iperattività. La scarsa comprensione e la scarsa comunicazione verbale contribuiscono significativamente al deterioramento delle relazioni sociali, soprattutto nell'adolescenza. Anche se in alcune occasioni si possono osservare tratti autistici, solo pochi bambini sono effettivamente autistici.

- Sonno e alimentazione

La maggior parte dei pazienti con SD ha problemi di sonno, soprattutto disturbi della fase di transizione sonno-veglia e difficoltà a mantenere il sonno durante la notte. Frequentemente sono anche riferiti problemi di appetito, selettività alimentare e difficoltà di alimentazione.

- Deformità scheletriche



Authors: XXX. Il sostegno della Commissione europea per la produzione di questa pubblicazione non costituisce un'approvazione del contenuto che riflette solo il punto di vista degli autori, e la Commissione non può essere ritenuta responsabile per qualsiasi uso che può essere fatto delle informazioni ivi contenute.

Possono essere presenti deformità del piede, torsione tibiale, rotazione interna dell'anca/antiversione femorale, scoliosi.

## **Quali sono le opzioni di trattamento per la Sindrome di Dravet?**

Il trattamento è sintomatico e mira al controllo delle crisi. Purtroppo, in quasi tutti i pazienti le crisi sono farmacoresistenti e tendono a persistere per tutta la vita; tuttavia, una riduzione della frequenza delle crisi può determinare una migliore qualità di vita ed un miglioramento delle performances quotidiane.

Durante la prima e la seconda infanzia può essere utile evitare specifici fattori scatenanti le crisi, evitando rapidi cambiamenti di temperatura corporea e riducendo al minimo le stimolazioni luminose e visive.

Una volta posta la diagnosi, l'approccio farmacologico antiepilettico deve escludere i farmaci che bloccano i canali del sodio, come la carbamazepina e i suoi analoghi (oxcarbazepina ed eslicarbazepina), la lamotrigina e la fenitoina, che sono noti per peggiorare la frequenza delle crisi ed il quadro cognitivo. Da non utilizzare sono anche il vigabatrin, la tiagabina, il pregabalin ed il gabapentin.

I farmaci riconosciuti di prima linea sono clobazam e acido valproico, che possono essere associati allo stiripentolo. Un beneficio è stato notato anche con topiramato, levetiracetam, la dieta chetogenica e la stimolazione del nervo vagale. Studi clinici piu' recenti hanno dimostrato una buona efficacia della fenfluramina e del cannabidiolo.

## **Qual è il protocollo d'emergenza per le crisi?**

Il protocollo di emergenza è preparato ad hoc per ogni paziente dal proprio medico curante.

<https://emergencyprotocol.epi-care.eu/>

## **Cosa potrei chiedere al mio medico o all'infermiere specializzato in epilessia?**

- Un piano personalizzato di utilizzazione di farmaci di emergenza nel caso di crisi prolungate o a grappolo.
- I possibili effetti collaterali dei farmaci, in particolare quando viene modificato il trattamento farmacologico.
- Consulenza genetica
- Coordinamento con la scuola per il supporto didattico-

pedagogico.

- Indicazioni di supporto al paziente, i caregivers, il datore di lavoro, l'eventuale supporto psichiatrico, alla luce anche di adeguate valutazioni neuropsicologiche.
- Un piano di abilitazione individualizzato
- Gestione del rischio di morte improvvisa e inaspettata in epilessia (SUDEP).
- Early referral to Child Development centre .

## **Links**

- [Sindrome di Dravet Federazione Europea :](http://www.dravet.eu/)  
[www.dravet.eu / info@dravet.eu](mailto:info@dravet.eu)



Authors: XXX. Il sostegno della Commissione europea per la produzione di questa pubblicazione non costituisce un'approvazione del contenuto che riflette solo il punto di vista degli autori, e la Commissione non può essere ritenuta responsabile per qualsiasi uso che può essere fatto delle informazioni ivi contenute.