

SINDROMUL DRAVET

Cunoscut și ca DS, Epilepsie mioclonică infantilă severă (SMEI), Encefalopatie epileptică și de dezvoltare 6 (DEE6), Encefalopatie epileptică infantilă precoce 6 (EIEE6)

Generalitati

Sindromul Dravet (SD) este o encefalopatie genetică, manifestată printr-o epilepsie rezistentă la medicamente ce apare în primul an de viață la copii anterior sănătoși; ulterior, devine evidentă o întârziere în neurodezvoltare, împreună cu probleme motorii, de limbaj și comportamentale. Diagnosticul se pune pe baza caracteristicilor clinice. În 75-85% din cazuri, testele genetice arată o mutație a genei SCN1A, care codifică care codifică subunitatea $\alpha 1$ a canalului de sodiu. Deși nu au fost stabilite cu fermitate corelații între genotip și fenotip, mutațiile trunchiate au fost asociate cu o evoluție cognitivă mai proastă. Aproximativ 90% dintre mutații apar de novo; membrii familiei care poartă aceeași mutație pot fi asimptomatici sau ușor afectați. Alte gene care au fost identificate ca fiind mutante la pacienții cu fenotip SD sunt PCDH19, SCN1B, GABRA1, STXBP1, CHD2, SCN2A, HCN1, KCNA2 și GABRG2.

Incidență și prevalență

SD afectează un număr estimat de 1 la 15.700 până la 1 la 40.000 de nașteri vii. Prevalența sa este necunoscută și se presupune că este mult subdiagnosticată la adulți. În unele studii, SD a reprezentat 3% din cazurile de epilepsie în rândul copiilor care au prezentat o criză în primul an de viață și 2,5% din pacienții care au avut o criză după o vaccinare prezentată în primul an de viață.

Diagnosticarea cu Sindrom Dravet

Diagnosticul se face pe baza fenotipului electro-clinic. Testele genetice pot confirma etiologia, dar negativitatea tuturor testelor genetice nu exclude diagnosticul. Testele genetice trebuie să cuprindă evaluarea mutațiilor genei SCN1A, inclusiv secvențierea și variațiile numărului de copii. Datorită faptului că mai multe gene pot fi asociate cu SD, în cazul în care rezultatele testelor efectuate pe gena SCN1A sunt negative este recomandată aplicarea unor paneluri NGS pentru epilepsie mai cuprinzătoare - sau chiar analize mai ample, cum ar fi secvențierea întregului exom (WES) ori secvențierea întregului genom (WGS).

Vârsta de debut

Primul simptom este o criză care apare în primul an de viață, de obicei între cinci și opt luni, la un copil anterior sănătos.

Foarte rar, convulsiile pot începe în al doilea an de viață. În mod obișnuit, prima criză este o convulsie febrilă, care poate fi unilaterală (hemiclonică) sau bilaterală. Factorii precipitanți, cum sunt febra sau boala, vaccinarea ori îmbăiatul, pot declanșa alte convulsii, care sunt adesea prelungite, cu o durată de peste 10-15 minute și evoluând uneori spre status epilepticus.

În timpul celui de-al doilea an de viață, apar noi tipuri de crize. Epilepsia este refractară și tulburările de neurodezvoltare devin evidente: copiii dezvoltă un mers instabil, limbajul progresează lent, abilitățile motorii fine nu se dezvoltă bine. Tulburările comportamentale apar în timpul copilăriei timpurii, și anume deficit de atenție, hiperactivitate, trăsături autiste și dificultăți de relaționare.

Tipuri de crize

Copiii prezintă, de obicei, mai multe tipuri de crize. Convulsiile pot fi declanșate de mai mulți stimuli, inclusiv febră sau hipertermie, stres emoțional sau entuziasm, lumini intermitente, lumini contrastante și modele vizuale.

• Crizele convulsive

Crizele convulsive pot fi tonico-clonice generalizate, clonice și hemiclonice alternante. De obicei, acesta este primul tip de criză care apare.

Convulsiile tonico-clonice pot fi fie generalizate la debut, fie generalizate secundar, cu un debut focal care poate fi scurt și ușor de ratat, constând în contracții tonice bilaterale, asimetrice, care duc la o postură variabilă în timpul crizei. Această fază poate fi amestecată cu sau urmată imediat de sacadări clonice, începând de la nivelul feței și implicând membrele în mod asimetric și asincron.

Crizele hemiclonice pot afecta ambele părți la același pacient. Acest tipar alternativ este caracteristic Sindromului Dravet și poate fi de ajutor în diagnosticare.

Crizele convulsive pot fi prelungite și pot evolua spre status epilepticus. O hemipareză tranzitorie postictală poate rezida după crize hemiclonice prelungite.

• Crizele de tip mioclonic

Crizele de tip mioclonic apar între vârsta de 1 și 5 ani. Ele pot fi focale, implicând mușchii axiali, uneori manifestându-se prin mișcări ritmice denumite „mișcări de cap” sau de brațe și umeri; altele pot fi cu afectare majoră. Ele pot fi izolate sau pot

apărea în grupuri scurte de două sau trei smucituri mioclonice. Crizele mioclonice pot fi spontane sau pot fi declanșate de stimularea cu lumină intermitentă, de închiderea ochilor, de variația intensității luminii sau de fixarea unor modele vizuale.

- Crizele de tip absență

Crizele de tip absență pot apărea la vârste diferite, fie între 1 și 3 ani, împreună cu crizele mioclonice, fie mai târziu, între 5 și 12 ani. Ele pot fi însoțite de mioclonia pleoapelor sau de alte componente mioclonice pronunțate. Starea de absență se poate manifesta, de asemenea, apărând progresiv ca o afectare de lungă durată a cunoștinței de intensitate variabilă.

- Crizele focale

Pot apărea devreme, între 4 luni și 4 ani. Convulsiile focale sunt însoțite în principal de pierderi de cunoștință și simptome autonome proeminente (paloare, cianoză, rubefacție, modificări respiratorii, hipersalivație, transpirație). Pot fi prezente și crize focale fără afectarea cunoștinței, sub forma unor crize versive sau a unor smucituri clonice limitate la un membru sau la o hemifață.

- Convulsiile tonice

Convulsiile tonice nu sunt frecvente și pot apărea în timpul somnului după vârsta de 6 ani.

- Crizele de tip absență

Crizele de tip absență pot apărea la vârste diferite, fie între 1 și 3 ani, împreună cu crizele mioclonice, fie mai târziu, între 5 și 12 ani. Ele pot fi însoțite de mioclonia pleoapelor sau de alte componente mioclonice pronunțate. Starea de absență se poate manifesta, de asemenea, apărând progresiv ca o afectare de lungă durată a cunoștinței de intensitate variabilă.

- Crizele focale

Pot apărea devreme, între 4 luni și 4 ani. Convulsiile focale sunt însoțite în principal de pierderi de cunoștință și simptome autonome proeminente (paloare, cianoză, rubefacție, modificări respiratorii, hipersalivație, transpirație). Pot fi prezente și crize focale fără afectarea cunoștinței, sub forma unor crize versive sau a unor smucituri clonice limitate la un membru sau la o hemifață.

- Convulsiile tonice

Convulsiile tonice nu sunt frecvente și pot apărea în timpul somnului după vârsta de 6 ani.

- Starea de obnubilare

Acesta este un tip special de criză caracteristică Sindromului Dravet și constă într-o alterare a stării de cunoștință, de intensitate variabilă, cu mioclonie fragmentară și segmentară, neregulată, de mică amplitudine, care implică membrele și fața, uneori asociată cu hipersalivație. Pacientul poate sau nu poate reacționa la stimuli, în funcție de gradul de conștiență, sau poate efectua activități simple. Poate dura ore sau zile.

Cum se schimbă tipurile de crize în timp?

Crizele convulsive sunt prezente pe tot parcursul vieții la

majoritatea pacienților, în timp ce crizele hemiclone devin mai puțin frecvente odată cu vârsta, iar crizele de absență și crizele mioclonice tind să dispară.

Crizele determinate de sensibilitatea la variațiile de temperatură și în general cele reflexe se reduc, de obicei, odată cu vârsta.

Statusurile epileptice convulsive sunt mai frecvente la sugari și în copilărie decât la vârsta adultă.

Caracteristicile EEG

La debut, activitatea de fond a EEG este de obicei normală; în unele cazuri, o activitate ritmică theta de 4-5 Hz se remarcă în zonele rolandice și vertex. Activitatea de fond rămâne normală sau ușor anormală în 50% din cazuri, în restul cazurilor devenind lentă și slab organizată, mai ales în perioadele de crize multiple. Atunci când sunt prezente, descărcările epileptice sunt focale, multifocale sau generalizate și nu există o relație între locul anomaliei interictale și locul de origine al crizei.

Activitatea de somn este de obicei bine structurată. Fotosensibilitatea a fost raportată ca fiind una dintre principalele caracteristici ale SD, apărând în special la pacienții cu mioclonii masive; adesea, este dificil de analizat, deoarece nu rămâne constantă în cursul bolii.

Comorbiditățile

SD este o encefalopatie epileptică și de dezvoltare. Astfel, se consideră că afectarea dezvoltării este cauzată direct de mutația genetică și nu doar de activitatea epileptică, care poate contribui în anumite faze la o regresie sau o încetinire neurocognitivă suplimentară. Pacienții cu SD pot fi afectați de o serie de comorbidități doar parțial cauzate de crizele frecvente.

- Afectarea cognitivă

Afectarea cognitivă este întâlnită la aproape toți pacienții, mai ales în formă moderată spre severă. Regresul este rar. Atenția, integrarea motorie vizuală, percepția vizuală și funcțiile executive tind să fie mai afectate decât limbajul. După vârsta de cinci-șase ani, de obicei nu mai există un declin cognitiv și pacienții tind să progreseze lent.

- Afectarea motorie

Copiii încep să meargă la o vârstă normală, dar apoi prezintă un mers instabil. La majoritatea pacienților este evidentă o ataxie clară non-cerebeloasă, alături de o coordonare deficitară, tremor și disartrie. Odată cu creșterea, se observă o deteriorare a mersului, cu un model tipic de mers „ghemuit”, caracterizat prin flexia crescută a șoldului și genunchiului și prin dorsiflexia gleznei pe toată durata fazei de sprijin a mersului. Semnele parkinsoniene (bradikinezie, antecolis, afectare posturală) pot fi des întâlnite la vârsta adultă.

- Tulburările de limbaj

Copiii încep să vorbească la o vârstă normală, dar apoi limbajul progresează lent și rămâne deficitar. O sărăcie lexicală și frecvente erori fonetice și fonologice sunt prezente în mod clasic.

- Comportamentul și trăsăturile autiste

Problemele de comportament constituie o provocare majoră la majoritatea pacienților, în special deficitul de atenție și hiperactivitatea sunt foarte des observate. Înțelegerea deficitară și comunicarea verbală deficitară contribuie în mare măsură la deteriorarea relațiilor sociale, în special în adolescență. Deși pot fi observate trăsături autiste, doar câțiva copii au un comportament cu adevărat caracteristic spectrului autist.

- Somnul și alimentația

Majoritatea pacienților cu SD au probleme de somn, în special tulburări de tranziție somn-veghe și dificultăți în menținerea somnului. Problemele de apetit, evitarea ori autolimitarea consumului de alimente și dificultățile de alimentație sunt, de asemenea, adesea raportate.

Deformări ale scheletului

Pot fi prezente deformarea piciorului, torsiunea tibială, rotația internă a șoldului/anteversia femurală, scolioza.

Tratamentul

Tratamentul este simptomatic și vizează controlul convulsiilor. Din păcate, la aproape toți pacienții convulsiile sunt refractare și tind să fie prezente toată viața; cu toate acestea, o reducere a frecvenței convulsiilor poate conduce la o calitate mai bună a vieții și o energie zilnică sporită, permițând copilului să progreseze.

La vârsta de sugar și în copilărie, poate fi utilă evitarea unor factori declanșatori specifici ai crizelor, cum ar fi schimbările rapide ale temperaturii corpului sau stimularea cu lumini intermitente și modele vizuale.

Odată pus diagnosticul, abordarea medicamentoasă anticonvulsivantă trebuie să excludă medicamentele care blochează canalele de sodiu, cum ar fi carbamazepina și analogii săi (oxcarbazepina și eslicarbazepina), lamotrigina și fenitoina, despre care se știe că înrăutățesc rata crizelor și rezultatele cognitive. Alte medicamente care trebuie evitate sunt vigabatrina, tiagabina, pregabalina și gabapentina.

Tratamentele de primă linie acceptate includ clobazamul și acidul valproic, care pot fi asociate cu stiripentol. De asemenea, au fost observate beneficii ca urmare a tratamentului cu topiramate, levetiracetam, dieta ketogenică și stimularea nervului vagal. Fenfluramina și cannabidiolul au demonstrat recent eficacitate în studiile clinice.

Protocoale de urgență individualizate

Tratamentul este simptomatic și vizează controlul convulsiilor. Din păcate, la aproape toți pacienții convulsiile sunt refractare și tind să fie prezente toată viața; cu toate acestea, o reducere a frecvenței convulsiilor poate conduce la o calitate mai bună a vieții și o energie zilnică sporită, permițând copilului să progreseze.

La vârsta de sugar și în copilărie, poate fi utilă evitarea unor factori

declanșatori specifici ai crizelor, cum ar fi schimbările rapide ale temperaturii corpului sau stimularea cu lumini intermitente și modele vizuale.



Figura 1: Propunere de protocol pentru tratarea convulsiilor de durată asociate cu Sindromul Dravet; Buc - bucal, ATI - unitate de anestezie și terapie intensivă, IV - intravenos, DK - dieta ketogenică, M - minute (Imaginea color poate fi vizualizată la wileyonlinelibrary.com)

Evaluați impactul convulsiilor, medicamentelor și comorbidităților asupra:

- Activităților de zi cu zi
- Bunăstării generale
- Sănătății mentale
- Sănătății fizice
- Independenței
- Sănătății biologice și psihiatrice
- Comportamentului

Furnizați pacientului și/sau persoanei care îl îngrijește:

- Un protocol de urgență individualizat
- Informații despre managementul riscului de SUDEP
- Consiliere genetică
- Program de terapii individualizat
- Cerințe de sprijin pentru pacienți, aparținători și angajator (evaluare neuropsihologică, îndrumare, eventual sprijin psihiatric)

Pentru sprijin pentru pacienți, contactați:

Federația Europeană pentru Sindromul Dravet
www.dravet.eu / info@dravet.eu



Sprijinul acordat de Comisia Europeană pentru producerea acestei publicații nu constituie aprobarea conținutului care reflectă doar opiniile autorilor, iar comisia nu poate fi considerată responsabilă pentru orice acțiune ce poate rezulta din informațiile conținute în această broșură.



Co-funded by the European Union



SINDROMUL DRAVET

Cunoscut și ca DS, SMEI, Epilepsie mioclonică infantilă severă

Prezentare generală

Sindromul Dravet este o encefalopatie genetică, manifestată printr-o epilepsie rezistentă la medicamente ce apare în primul an de viață la copii anterior sănătoși; ulterior, devine evidentă o întârziere în neurodezvoltare, împreună cu probleme motorii, de limbaj și comportamentale. Diagnosticul se pune pe baza caracteristicilor clinice. În 75-85% dintre cazuri, testele genetice arată o mutație a genei SCN1A, care codifică subunitatea $\alpha 1$ a canalului de sodiu. Deși nu au fost stabilite cu fermitate corelații între genotip și fenotip, mutațiile trunchiate au fost asociate cu o evoluție cognitivă mai proastă. Aproximativ 90% dintre mutații apar de novo; membrii familiei care poartă aceeași mutație pot fi asimptomatici sau ușor afectați. Alte gene care au fost identificate la pacienții cu un fenotip SD sunt PCDH19, SCN1B, GABRA1, STXBP1, CHD2, SCN2A, HCN1, KCNA2 și GABRG2.

Cât de frecvent este Sindromul Dravet?

Se estimează că Sindromul Dravet afectează între 1 la 15.700 și 1 la 40.000 de născuți vii. Se crede că prevalența sa este subestimată la adulți.

Când apar primele simptome?

Primul simptom este o criză care apare în primul an de viață, de obicei între cinci și opt luni. Foarte rar, convulsiile pot începe în al doilea an de viață. În mod obișnuit, prima criză este o convulsie febrilă, care poate fi unilaterală (hemiclonică) sau bilaterală. Factorii precipitanți, cum sunt febra sau boala, vaccinarea și îmbăiatul, pot declanșa alte convulsii, care sunt adesea prelungite, cu o durată de peste 10-15 minute și evoluând uneori spre status epilepticus.

În timpul celui de-al doilea an de viață, apar noi tipuri de crize. Epilepsia este refractară și tulburările de neurodezvoltare devin evidente: copiii dezvoltă un mers instabil, limbajul progresează lent, abilitățile motorii fine nu se dezvoltă bine. Tulburările comportamentale apar în timpul copilăriei timpurii, și anume deficit de atenție, hiperactivitate, trăsături autiste și dificultăți de relaționare.

Care sunt tipurile de crize întâlnite în Sindromul Dravet?

Several Mai multe tipuri diferite de crize pot fi observate. Copiii prezintă, de obicei, mai multe tipuri de crize. Convulsiile pot fi declanșate de mai mulți stimuli, inclusiv febră sau hipertermie, stres emoțional sau entuziasm, lumini intermitente, lumini contrastante și modele vizuale.

- Crizele convulsive

Crizele convulsive pot fi tonico-clonice generalizate, clonice și hemiclonice alternante.

Convulsiile tonico-clonice pot fi fie generalizate la debut, fie generalizate secundar, cu un debut focal care poate fi scurt și ușor de ratat, constând în contracții tonice bilaterale, asimetrice, care duc la o postură variabilă în timpul crizei. Această fază poate fi amestecată cu sau urmată imediat de sacadări clonice, începând de la nivelul feței și implicând membrele în mod asimetric și asincron.

Crizele hemiclonice pot afecta ambele părți la același pacient. Acest tipar alternativ este caracteristic Sindromului Dravet și poate fi de ajutor în diagnosticare.

Crizele convulsive pot fi prelungite și pot evolua spre status epilepticus. O hemipareză tranzitorie postictală poate rezida după crize hemiclonice prelungite.

- Crizele de tip mioclonic

Crizele de tip mioclonic apar între vârsta de 1 și 5 ani. Ele pot fi focale, implicând mușchii axiali, uneori manifestându-se prin mișcări ritmice denumite „mișcări de cap” sau de brațe și umeri; altele pot fi cu afectare majoră. Ele pot fi izolate sau pot apărea în grupuri scurte de două sau trei smucituri mioclonice. Crizele mioclonice pot fi spontane sau pot fi declanșate de stimularea cu lumină intermitentă, de închiderea ochilor, de variația intensității luminii sau de fixarea unor modele vizuale.

- Crizele de tip absență

Crizele de tip absență pot apărea la vârste diferite, fie între 1 și 3 ani, împreună cu crizele mioclonice, fie mai târziu, între 5 și 12 ani. Ele pot fi însoțite de mioclonia pleoapelor sau de alte componente mioclonice pronunțate. Starea de absență se poate manifesta, de asemenea, apărând progresiv ca o afectare de lungă durată a cunoștinței de intensitate variabilă.

- Crizele focale

Pot apărea devreme, între 4 luni și 4 ani. Convulsiile focale sunt însoțite în principal de pierderi de conștiință și simptome autonome proeminente (paloare, cianoză, rubefacție, modificări respiratorii, hipersalivație, transpirație). Pot fi prezente și crize focale fără afectarea cunoștinței, sub forma unor crize versive sau a unor smucituri clonice limitate la un membru sau la o hemifață.

- Convulsiile tonice

Convulsiile tonice nu sunt frecvente și pot apărea în timpul somnului după vârsta de 6 ani.

- Starea de obnubilare

Constă într-o alterare a stării de conștiință, de intensitate variabilă, cu mioclonie fragmentară și segmentară, neregulată, de mică amplitudine, care implică membrele și fața, uneori asociată cu hipersalivație. Pacientul poate sau nu poate reacționa la stimuli, în funcție de gradul de conștiință, sau poate efectua activități simple. Poate dura ore sau zile.

Sindromul Dravet este legat de alte sindroame epileptice?

Epilepsiile pot fi definite ca sindroame pe baza diferitelor crize convulsive tipuri de crize, modele EEG, vârsta de debut sau pe baza cauzei, dacă este cunoscută, precum și pe baza comorbidităților asociate (a se vedea alte probleme mai jos). Dravet este un sindrom epileptic de sine stătător, deoarece are caracteristici cu cauze genetice specifice.

Cât de frecvente sunt convulsiile în mod obișnuit în Sindromul Dravet?

Crizele pot deveni foarte frecvente, cu multiple evenimente pe zi, în special crizele de absență și crizele mioclonice. Crizele convulsive și focale se pot prezenta grupate, facilitate de febră sau somn.

Cum se pot schimba convulsiile în timp?

Crizele convulsive sunt prezente pe tot parcursul vieții la majoritatea pacienților, în timp ce crizele hemiclonice devin mai puțin frecvente odată cu vârsta, iar crizele de absență și crizele mioclonice tind să dispară.

Crizele determinate de sensibilitatea la variațiile de temperatură și în general cele reflexe se reduc, de obicei, odată cu vârsta.

Statusurile epileptice convulsive sunt mai frecvente la sugari și în copilărie decât la vârsta adultă.

Ce alte probleme, în afară de epilepsie, afectează persoanele cu Sindromul Dravet?

Sindromul Dravet este o encefalopatie epileptică și de dezvoltare. Acest lucru înseamnă că se consideră că afectarea dezvoltării este cauzată direct de mutația genetică și nu doar de activitatea epileptică, care poate contribui în anumite faze la o regresie sau la o nouă încetinire neurocognitivă. Pacienții cu Sindrom Dravet pot fi afectați de o serie de comorbidități doar parțial cauzate de crizele frecvente.

- Afectarea cognitivă

Afectarea cognitivă este întâlnită la aproape toți pacienții, mai ales în formă moderată spre severă. Regresul este rar. Atenția, integrarea motorie vizuală, percepția vizuală și funcțiile executive tind să fie mai afectate decât limbajul. După vârsta de cinci-șase ani, de obicei nu mai există un declin cognitiv și pacienții tind să progreseze lent.

- Afectarea motorie

Copiii încep să meargă la o vârstă normală, dar apoi prezintă un mers instabil. La majoritatea pacienților este evidentă o ataxie clară non-cerebeloasă, alături de o coordonare deficitară, tremor și disartrie. Odată cu creșterea, se observă o deteriorare a mersului, cu un model tipic de mers „ghemuit”, caracterizat prin flexia crescută a șoldului și genunchiului și prin dorsiflexia gleznei pe toată durata fazei de sprijin a mersului. Semnele

parkinsoniene (bradikinezie, antecolis, afectare posturală) pot fi des întâlnite la vârsta adultă.

- Tulburările de limbaj

Copiii încep să vorbească la o vârstă normală, dar apoi limbajul progresează lent și rămâne deficitar. O sărăcie lexicală și frecvente erori fonetice și fonologice sunt prezente în mod clasic.

- Comportamentul și trăsăturile autiste

Problemele de comportament constituie o provocare majoră la majoritatea pacienților, în special deficitul de atenție și hiperactivitatea sunt foarte des observate. Înțelegerea deficitară și comunicarea verbală deficitară contribuie în mare măsură la deteriorarea relațiilor sociale, în special în adolescență. Deși pot fi observate trăsături autiste, doar câțiva copii au un comportament cu adevărat caracteristic spectrului autist.

- Somnul și alimentația

Majoritatea pacienților cu SD au probleme de somn, în special tulburări de tranziție somn-veghe și dificultăți în menținerea somnului. Problemele de apetit, evitarea ori autolimitarea consumului de alimente și dificultățile de alimentație sunt, de asemenea, adesea raportate.

- Deformări ale scheletului

Pot fi prezente deformarea piciorului, torsiunea tibială, rotația internă a șoldului/anteversia femurală, scolioza.

Care sunt opțiunile de tratament pentru Sindromul Dravet?

Tratamentul este simptomatic și vizează controlul convulsiilor. Din păcate, la aproape toți pacienții convulsiile sunt refractare și tind să fie prezente toată viața; cu toate acestea, o reducere a frecvenței convulsiilor poate conduce la o calitate mai bună a vieții și o energie zilnică sporită.

La vârsta de sugar și în copilărie, poate fi utilă evitarea unor factori declanșatori specifici ai crizelor, cum ar fi schimbările rapide ale temperaturii corpului sau stimularea cu lumini intermitente și modele vizuale.

Odată pus diagnosticul, abordarea medicamentoasă anticonvulsivantă trebuie să excludă medicamentele care blochează canalele de sodiu, cum ar fi carbamazepina și analogii săi (oxcarbazepina și eslicarbazepina), lamotrigina și fenitoina, despre care se știe că înrăutățesc rata crizelor și rezultatele cognitive. Alte medicamente care trebuie evitate sunt vigabatrina, tiagabina, pregabalina și gabapentina.

Tratamentele de primă linie acceptate includ clobazamul și acidul valproic, care pot fi asociate cu stiripentol. De asemenea, au fost observate beneficii ca urmare a tratamentului cu topiramat, levetiracetam, dieta ketogenică și stimularea nervului vagal. Fenfluramina și cannabidiolul au demonstrat recent eficacitate în studiile clinice.

Care este protocolul de urgență pentru crizele convulsive?

Protocolul de urgență este pregătit pentru fiecare pacient de către medicii acestuia.

Ce aș putea solicita medicului sau asistentei specializate în epilepsie?

- Un plan personalizat de intervenție pentru crizele prelungite sau în serie.
- Informații despre efectele secundare ale medicației, în special la schimbarea tratamentului.
- Consiliere genetică.
- Păstrarea legăturii cu școala pentru sprijin în timpul educației.
- Cerințe de sprijin pentru pacient, îngrijitor și angajator, inclusiv evaluare neuropsihologică, îndrumare, potențial sprijin psihiatric.
- Un plan individualizat de terapii
- Managementul riscului de moarte subită neașteptată în epilepsie (SUDEP)

Pentru sprijin pentru pacienți, contactați:

Federația Europeană pentru Sindromul Dravet
www.dravet.eu / info@dravet.eu

Contact: Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia" - Centrul de expertiza de Boli Rare Neurologice Pediatriche
oseaua Berceni 10, București 041914
<https://spital-obregia.ro/>
<https://bolirare-obregia.ro/>
0770 419 542



Srijinul acordat de Comisia Europeana pentru producerea acestei publicatii nu constituie aprobarea continutului care reflecta doar opiniile autorilor, iar comisia nu poate fi considerata responsabila pentru orice actiune ce poate rezulta din informatiile continute in aceasta brosură.



Co-funded by the European Union

