

Dravet-Syndrom

Auch bekannt als: DS, SMEI, DEE6, EIEE6, Schwere frühkindliche Myklonusepilepsie, Schwere infantile Myklonusepilepsie, Schwere myklonische Epilepsie des Kleinkindalters

Überblick

Das Dravet-Syndrom (DS) ist eine genetisch bedingte Enzephalopathie, die durch eine arzneimittelresistente Epilepsie gekennzeichnet ist, die im ersten Lebensjahr bei zuvor gesunden Kindern auftritt. Danach zeigt sich eine Verzögerung der neurologischen Entwicklung zusammen mit motorischen, sprachlichen und verhaltensbezogenen Problemen. Die Diagnose wird auf der Grundlage klinischer Merkmale gestellt. In 75-85 % der Fälle zeigen Gentests eine Mutation im SCN1A-Gen, das für die alpha-Untereinheit des spannungsabhängigen Natriumkanals Nav1.1 kodiert. Obwohl keine konsistente Genotyp-Phänotyp-Korrelation nachgewiesen werden konnte, wurden trunkierende Mutationen mit einem schlechteren kognitiven Ergebnis in Verbindung gebracht. Etwa 90 Prozent der Mutationen entstehen de novo; Familienmitglieder, die dieselbe Mutation aufweisen, können asymptomatisch oder nur leicht betroffen sein. Zu den weiteren Genen, die bei Patienten mit einem DS-Phänotyp als mutiert identifiziert wurden, gehören PCDH19, SCN1B, GABRA1, STXB1, CHD2, SCN2A, HCN1, KCNA2 und GABRG2.

Inzidenz und Prävalenz

DS betrifft schätzungsweise 1 von 15.700 bis 1 von 40.000 Lebendgeburten. Die Prävalenz ist unbekannt, und es besteht der dringende Verdacht, dass sie bei Erwachsenen unterdiagnostiziert wird. In einigen Studien machte DS 3 % der Epilepsiefälle bei Kindern aus, die innerhalb des ersten Lebensjahres einen Anfall erlitten, und 2,5 % der Patienten, die nach einer Impfung im ersten Lebensjahr einen Anfall hatten.

Diagnose des Dravet-Syndroms

Die Diagnose wird auf der Grundlage des elektroklinischen Phänotyps gestellt. Genetische Tests können die Ätiologie bestätigen, aber ein negativer Befund aller genetischen Tests schließt die Diagnose nicht aus. Genetische Tests sollten die Untersuchung von Mutationen des SCN1A-Gens umfassen, einschließlich Next Generation Sequencing und Kopienzahlvariationen. Da mehrere Gene mit DS und Epilepsie in Verbindung gebracht werden können, sollten bei negativem Ergebnis der SCN1A-Genuntersuchungen umfassende NGS-Panels oder sogar umfassendere

Analysen wie die Exom-Sequenzierung (WES) oder Genom-Sequenzierung (WGS) durchgeführt werden.

Alter des Auftretens

Das erste Symptom ist ein Anfall, der innerhalb des ersten Lebensjahres auftritt, normalerweise zwischen fünf und acht Monaten, bei einem zuvor gesunden Kind. Sehr selten können die Anfälle im zweiten Lebensjahr beginnen. Typischerweise ist der erste Anfall ein Fieberkrampf, der entweder einseitig (hemiklonisch) oder beidseitig sein kann. Faktoren wie Fieber/Krankheit, Impfungen oder Baden können weitere Anfälle bedingen, die oft länger als 10 bis 15 Minuten andauern und sich manchmal zu einem Status epilepticus entwickeln.

Im zweiten Lebensjahr treten neue Anfallstypen auf. Die Epilepsie ist therapierefraktär und die Beeinträchtigung der neurologischen Entwicklung wird deutlich: Die Kinder entwickeln einen unsicheren Gang, die Sprache entwickelt sich nur langsam und die Feinmotorik ist schwach. In der frühen Kindheit treten Verhaltensstörungen auf, insbesondere Aufmerksamkeitsdefizite, Hyperaktivität, autistische Züge und Beziehungsprobleme.

Anfallstypen

Die Kinder zeigen in der Regel mehrere Anfallstypen. Die Anfälle können durch verschiedene Reize ausgelöst werden, darunter Fieber/Hyperthermie, emotionaler Stress oder Aufregung, blinkende Lichter, kontrastierende Lichter und visuelle Muster.

- Konvulsive Anfälle

Krampfanfälle können generalisierte tonisch-klonische, klonische oder alternierende hemiklonische Anfälle sein. Normalerweise ist ein Krampfanfall die erste Art von Anfall, die auftritt.

Generalisierte tonisch-klonische Anfälle können entweder primär oder sekundär generalisiert sein, letztere mit kurzem fokalen Beginn, welcher leicht übersehen werden kann. Generalisierte Anfälle bestehen aus bilateralen, asymmetrischen, tonischen Kontraktionen, die zu einer variablen Körperhaltung während des Anfalls führen. Diese Phase kann mit klonischen Zuckungen vermischt sein oder unmittelbar darauf folgen, die im Gesicht beginnen und die Gliedmaßen asymmetrisch und asynchron mit einbeziehen.

Hemiklonische Anfälle können bei ein und demselben Patienten beide Seiten betreffen. Dieses abwechselnde Muster ist charakteristisch für DS und kann bei der Diagnose hilfreich sein.

Krampfanfälle können länger andauern und sich zu einem Status epilepticus entwickeln. Nach längeren hemiklonischen Anfällen kann eine postiktale transitorische Hemiparese zurückbleiben.

- Myoklonische Anfälle

Myoklonische Anfälle treten im Alter zwischen 1 und 5 Jahren auf. Sie können fokal sein und axiale Muskeln betreffen, manchmal als rhythmische Bewegungen, die als "Kopfnicken" bezeichnet werden, oder Arme und Schultern. Andere myoklonische Anfälle können massiv sein. Sie können isoliert oder in kurzen Clustern von zwei oder drei myoklonischen Zuckungen auftreten. Myoklonische Anfälle können spontan auftreten oder durch Photostimulation, Augenschluss, Veränderung der Lichtintensität oder Fixierung auf Muster ausgelöst werden.

- Absence-Anfälle

Absence-Anfälle können in verschiedenen Altersstufen auftreten, entweder zwischen 1 und 3 Jahren zusammen mit myoklonischen Anfällen oder später, zwischen 5 und 12 Jahren. Sie können von einer Myoklonie der Augenlider oder anderen ausgeprägten myoklonischen Komponenten begleitet sein. Es kann auch ein Absence-Status auftreten, der sich progressiv als lang anhaltende Bewusstseinsstörung unterschiedlicher Intensität äußert.

- Fokale Krampfanfälle

Sie können früh auftreten, zwischen 4 Monaten und 4 Jahren. Fokale Anfälle treten hauptsächlich mit Bewusstseinsstörungen und ausgeprägten autonomen Symptomen auf (Blässe, Zyanose, Rötung, Veränderungen der Atmung, Sabbern, Schwitzen). Es können auch fokale Anfälle ohne Bewusstseinsstörungen auftreten, wie z. B. versive Anfälle oder klonische Zuckungen, die auf eine Gliedmaße oder eine Hemisphäre beschränkt sind.

- Tonische Anfälle

Tonische Anfälle sind nicht üblich und können schlafgebunden nach dem 6. Lebensjahr auftreten.

- Obtundationsstatus

Dies ist ein spezieller Anfallstyp beim Dravet-Syndrom und besteht aus einer Bewusstseinsstörung unterschiedlicher Intensität mit fragmentarischer und segmentaler, unregelmäßiger Myoklonie von geringer Amplitude, die Gliedmaßen und Gesicht betrifft und manchmal mit Sabbern einhergeht. Der Patient kann je nach Bewusstseinsgrad auf Reize reagieren oder einfache Tätigkeiten ausführen. Dieser Zustand kann Stunden oder Tage andauern.

Wie verändern sich die Anfallstypen im Laufe der Zeit?

Krampfanfälle treten bei den meisten Patienten ein Leben lang auf, während hemiklonische Anfälle mit zunehmendem Alter seltener werden und Absence-Anfälle und

myoklonische Anfälle tendenziell verschwinden.

Die Temperaturempfindlichkeit und im Allgemeinen die Reflexanfälle nehmen mit dem Alter gewöhnlich ab.

Krampfartige Status epileptici sind im Säuglings- und Kindesalter häufiger als im Erwachsenenalter.

EEG-Merkmale

Zu Beginn ist die EEG-Hintergrundaktivität in der Regel normal. In einigen Fällen wird eine rhythmische Theta-Aktivität von 4-5 Hz über den rolandischen und vertexischen Bereichen festgestellt. Die Hintergrundaktivität bleibt in 50 % der Fälle normal oder leicht abnormal, in den übrigen Fällen wird sie langsam und schlecht organisiert, insbesondere in Phasen mit mehreren Anfällen. Wenn epileptische Entladungen vorhanden sind, sind sie fokal, multifokal oder generalisiert, und es gibt keine Beziehung zwischen dem Ort der interiktalen Anomalie und dem Ort des Anfallsursprung. Die Schlafaktivität ist in der Regel gut strukturiert. Lichtempfindlichkeit wurde als eines der Hauptmerkmale von DS beschrieben, das vor allem bei Patienten mit massivem Myoklonus auftritt und oft schwer zu analysieren ist, da es im Verlauf der Krankheit nicht konstant bleibt.

Komorbiditäten

DS ist eine entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie. Es wird angenommen, dass die Entwicklungsstörungen direkt durch die genetische Mutation verursacht werden und nicht nur durch die epileptische Aktivität, die in einigen Phasen zu einer Regression oder einer weiteren neurokognitiven Verlangsamung beitragen kann. Patienten mit DS leiden an einer Reihe von Komorbiditäten, die nur teilweise auf die Anfallsbelastung zurückzuführen sind.

- Kognitive Beeinträchtigung

Kognitive Beeinträchtigungen sind bei fast allen Patienten zu beobachten. Diese sind meist mittel bis schwer. Eine Regression ist selten. Aufmerksamkeit, visuell-motorische Integration, visuelle Wahrnehmung und exekutive Funktionen sind tendenziell stärker beeinträchtigt als die Sprache. In der Regel kommt es nach dem Alter von fünf bis sechs Jahren zu keiner weiteren kognitiven Verschlechterung, und die Patienten neigen dazu, sich langsam zu entwickeln.

- Motorische Beeinträchtigung

Die Kinder beginnen in einem normalen Alter zu laufen, zeigen dann aber einen unsicheren Gang. Bei den meisten Patienten ist eine deutliche nicht zerebelläre Ataxie zu beobachten, die zu Koordinationsstörungen, Tremor und Dysarthrien führt. Mit zunehmendem Alter kommt es zu einer Verschlechterung des Gangbildes mit einem typischen "geduckten Gang", der durch eine verstärkte Hüft- und Kniebeugung sowie eine Dorsalflexion der Knöchel während der gesamten Standphase des Gangs gekennzeichnet ist. Parkinsonsche Anzeichen (Bradykinesie, Antekollis, Kamptokormie) sind im Erwachsenenalter keine

Seltenheit.

- Sprachstörungen

Die Kinder beginnen in einem normalen Alter zu sprechen, aber die Sprache entwickelt sich nur langsam und bleibt schlecht. Eine lexikalische Lückenhaftigkeit und häufige phonetische und phonologische Fehler sind klassischerweise vorhanden.

- Verhalten und autistische Züge

Verhaltensauffälligkeiten stellen bei den meisten Patienten ein großes Problem dar, insbesondere Aufmerksamkeitsdefizite und Hyperaktivität werden sehr häufig beobachtet. Schlechtes Verständnis und mangelhafte verbale Kommunikation tragen in hohem Maße zur Verschlechterung der sozialen Beziehungen bei, vor allem in der Adoleszenz. Obwohl autistische Züge beobachtet werden können, sind nur wenige Kinder tatsächlich autistisch.

- Schlaf und Ernährung

Die Mehrheit der Patienten mit DS hat Schlafprobleme, insbesondere Störungen des Schlaf-Wach-Übergangs und Schwierigkeiten, den Schlaf aufrechtzuerhalten. Appetitprobleme, Vermeidung/Einschränkung der Nahrungsaufnahme und Essensschwierigkeiten werden ebenfalls häufig berichtet.

- Skelettdeformität

Fußdeformität, Tibiadrehung, Hüftinnenrotation/ Anteversion des Oberschenkels und Skoliose können vorhanden sein.

Behandlung

Derzeit erfolgt die Behandlung symptomatisch und zielt auf die Kontrolle der Anfälle ab. Leider sind die Anfälle bei fast allen Patienten therapierefraktär und bleiben in der Regel lebenslang bestehen. Eine Verringerung der Anfallshäufigkeit geht jedoch mit einer besseren Lebensqualität und einer höheren Tagesenergie einher, so dass das Kind Fortschritte machen kann.

Im Säuglings- und Kindesalter kann es sinnvoll sein, bestimmte Anfallsauslöser zu vermeiden, z. B. rasche Veränderungen der Körpertemperatur oder optische und visuelle Reize zu minimieren.

Sobald die Diagnose gestellt ist, müssen bei der medikamentösen Behandlung Natriumkanalblocker wie Carbamazepin und seine Analoga (Oxcarbazepin und Eslicarbazepin), Lamotrigin und Phenytoin ausgeschlossen werden, von denen bekannt ist, dass sie die Anfallsrate und die kognitiven Leistungen verschlechtern. Andere Medikamente, die vermieden werden sollten, sind Vigabatrin, Tiagabin, Pregabalin und Gabapentin.

Anerkannte Mittel der ersten Wahl sind Clobazam und Valproinsäure, die mit Stiripentol kombiniert werden können.

Auch Topiramamat, Levetiracetam, die ketogene Diät sowie die Stimulation des Vagusnervs haben sich als vorteilhaft erwiesen. Fenfluramin und Cannabidiol haben sich kürzlich in klinischen Studien als wirksam erwiesen.

Notfallprotokoll

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

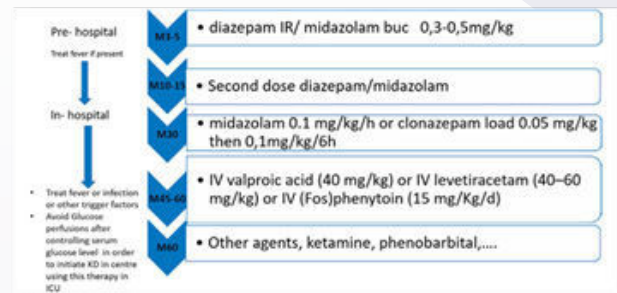


FIGURE 1 Proposed protocol for the treatment of prolonged seizures in association with Dravet syndrome. buc, buccal; ICU, intensive care unit; IR, intramuscular; IV, intravenous; KD, ketogenic diet; M, minute [Color figure can be viewed at wileyonlinelibrary.com]

Überprüfung der Auswirkungen von Anfällen, Medikamenten und Komorbiditäten auf:

- Aktivitäten des täglichen Lebens
- Allgemeines Wohlbefinden
- Psychische Gesundheit
- Körperliche Gesundheit
- Selbstständigkeit
- Biologische und psychiatrische Gesundheit
- Verhalten

Geben Sie dem Patienten und/oder der Pflegeperson:

- Individuelles Notfallprotokoll
- SUDEP-Risikomanagement
- Genetische Beratung
- Individuelles Habilitationsprogramm
- Unterstützungsbedarf für Patienten, Betreuer und Arbeitgeber (neuropsychologische Bewertung, Beratung, potentielle psychiatrische Unterstützung)



Die Übersetzung wurde von Dravet Syndrome e.V. erstellt und Dr. Katja Kobow. Die Unterstützung der Europäischen Kommission für die Erstellung dieser Veröffentlichung stellt keine Billigung des Inhalts dar, der ausschließlich die Ansichten der Autoren widerspiegelt, und die Kommission kann nicht für die Verwendung der darin enthaltenen Informationen verantwortlich gemacht werden.

Dravet-Syndrom

Auch bekannt als: DS, SMEI, Schwere myoklonische Epilepsie des Kindesalters, Schwere Myoklonus-Epilepsie des Kindesalters

Überblick

Das Dravet-Syndrom ist eine genetisch bedingte Enzephalopathie, die durch eine arzneimittelresistente Epilepsie gekennzeichnet ist, die im ersten Lebensjahr bei zuvor gesunden Kindern auftritt. Danach zeigt sich eine Verzögerung der neurologischen Entwicklung zusammen mit motorischen, sprachlichen und verhaltensbezogenen Problemen. Die Diagnose wird auf der Grundlage der klinischen Merkmale gestellt. In 75-85 % der Fälle zeigen genetische Tests eine Mutation des SCN1A-Gens, das für die alpha-Untereinheit des spannungsabhängigen Natriumkanals kodiert. Obwohl eine konsistente Genotyp-Phänotyp-Korrelation nicht eindeutig nachgewiesen werden konnte, wurden trunkierende Mutationen mit einem schlechteren kognitiven Ergebnis in Verbindung gebracht. Etwa 90 Prozent der Mutationen entstehen de novo; Familienmitglieder, die dieselbe Mutation aufweisen, können asymptomatisch oder nur leicht betroffen sein. Zu den weiteren Genen, die bei Patienten mit einem DS-Phänotyp identifiziert wurden, gehören PCDH19, SCN1B, GABRA1, STXB1, CHD2, SCN2A, HCN1, KCNA2 und GABRG2.

Wie häufig ist das Dravet-Syndrom?

Das Dravet-Syndrom tritt schätzungsweise bei 1 von 15 700 bis 1 von 40 000 Lebendgeburten auf. Man geht davon aus, dass seine Prävalenz bei Erwachsenen unterschätzt wird.

Wann treten die ersten Symptome auf?

Das erste Symptom ist ein Krampfanfall, der innerhalb des ersten Lebensjahres auftritt, in der Regel zwischen fünf und acht Monaten. Sehr selten können die Anfälle im zweiten Lebensjahr beginnen. Typischerweise ist der erste Anfall ein Fieberkrampf, der entweder einseitig (hemiklonisch) oder beidseitig sein kann. Auslösende Faktoren wie Fieber/Krankheit, Impfungen und Baden können weitere Anfälle auslösen, die oft länger als 10 bis 15 Minuten andauern und sich manchmal zu einem Status epilepticus entwickeln.

Im zweiten Lebensjahr treten neue Anfallstypen auf. Die Epilepsie ist refraktär und die Beeinträchtigung der neurologischen Entwicklung wird deutlich: Die Kinder entwickeln einen unsicheren Gang, die Sprache entwickelt sich nur langsam und die Feinmotorik ist nicht gut entwickelt. In der frühen Kindheit treten Verhaltensstörungen auf, insbesondere Aufmerksamkeitsdefizite, Hyperaktivität, autistische Züge und Beziehungsprobleme.

Welche Arten von Anfällen treten beim Dravet-Syndrom auf?

Kinder zeigen in der Regel mehrere Anfallstypen. Die Anfälle können durch verschiedene Reize ausgelöst werden, darunter Fieber/Hyperthermie, emotionaler Stress oder Aufregung, blinkende Lichter, kontrastreiche Lichter und visuelle Muster.

- Konvulsive Anfälle

Krampfanfälle können generalisierte tonisch-klonische, klonische und alternierende hemiklonische Anfälle sein.

Generalisierte tonisch-klonische Anfälle können entweder primär oder sekundär generalisiert sein, letztere mit einem fokalen Beginn, der kurz sein und leicht übersehen werden kann. Generalisierte Anfälle bestehen aus bilateralen, asymmetrischen, tonischen Kontraktionen, die zu einer variablen Körperhaltung während des Anfalls führen. Diese Phase kann mit klonischen Zuckungen vermischt sein oder unmittelbar darauf folgen, die im Gesicht beginnen und die Gliedmaßen asymmetrisch und asynchron mit einbeziehen.

Hemiklonische Anfälle können bei ein und demselben Patienten beide Seiten betreffen. Dieses alternierende Muster ist charakteristisch für das Dravet-Syndrom und kann bei der Diagnose hilfreich sein.

Krampfanfälle können länger andauern und sich zu einem Status epilepticus entwickeln. Nach länger andauernden hemiklonischen Anfällen kann eine postiktale transitorische Hemiparese zurückbleiben.

- Myoklonische Anfälle

Myoklonische Anfälle treten im Alter zwischen 1 und 5 Jahren auf. Sie können fokal sein und axiale Muskeln betreffen, manchmal als rhythmische Bewegungen, die als "Kopfnicken" bezeichnet werden, oder Arme und Schultern; andere können massiv sein. Sie können isoliert sein oder in kurzen Clustern von zwei oder drei myoklonischen Zuckungen auftreten. Myoklonische Anfälle können spontan auftreten oder durch Fotostimulation, Augenschluss, Veränderung der Lichtintensität oder Fixierung auf Muster ausgelöst werden.

- Absence-Anfälle

Absence-Anfälle können in verschiedenen Altersstufen auftreten, entweder zwischen 1 und 3 Jahren zusammen mit myoklonischen Anfällen oder später, zwischen 5 und 12 Jahren. Sie können von einer Myoklonie der Augenlider oder anderen ausgeprägten myoklonischen Komponenten begleitet sein. Es kann auch ein Absence-Status auftreten, der sich progressiv als lang anhaltende Bewusstseinsstörung unterschiedlicher Intensität äußert.

- Fokale Krampfanfälle

Sie können früh auftreten, zwischen 4 Monaten und 4 Jahren. Fokale Anfälle sind meist mit Bewusstseinsstörungen und ausgeprägten autonomen Symptomen verbunden (Blässe, Zyanose, Rötung, Veränderungen der Atmung, Sabbern, Schwitzen). Es können auch fokale Anfälle ohne Bewusstseinsstörungen auftreten, wie z. B. versive Anfälle oder klonische Zuckungen, die auf eine Gliedmaße oder eine Hemisphäre beschränkt sind.

- Tonische Anfälle

Tonische Anfälle sind nicht üblich und können nach dem 6. Lebensjahr im Schlaf auftreten.

- Status der Obtundation

Es handelt sich um eine Bewusstseinsstörung von unterschiedlicher Intensität mit fragmentarischer und segmentaler, unregelmäßiger Myoklonie von geringer Amplitude, die Gliedmaßen und Gesicht betrifft und manchmal mit Sabbern einhergeht. Je nach Bewusstseinsgrad kann der Patient auf Reize reagieren oder einfache Tätigkeiten nicht ausführen. Sie kann Stunden oder Tage andauern.

Ist das Dravet-Syndrom mit anderen Epilepsie-Syndromen verbunden?

Epilepsien können als Syndrome auf der Grundlage der verschiedenen Anfallstypen, EEG-Muster, Alter des Auftretens oder nach der Ursache, falls bekannt, sowie nach sowie nach den damit verbundenen Komorbiditäten (siehe andere Probleme unten) auftreten. Das Dravet Syndrom ist ein eigenständiges Epilepsiesyndrom, da es charakteristische Merkmale mit spezifischen genetischen Ursachen hat.

Wie häufig kommt es beim Dravet-Syndrom zu Anfällen?

Krampfanfälle können sehr häufig auftreten, mit mehreren Anfällen pro Tag, insbesondere Absence-Anfälle und myoklonische Anfälle. Konvulsive und fokale Anfälle können gehäuft auftreten, begünstigt durch Fieber oder Schlafmangel sowie während des Schlafens.

Wie können sich Krampfanfälle im Laufe der Zeit verändern?

Krampfanfälle treten bei den meisten Patienten lebenslang auf, während hemiklonische Anfälle mit zunehmendem Alter seltener werden und Absence-Anfälle und myoklonische Anfälle tendenziell verschwinden.

Temperaturempfindlichkeit und allgemein reflexartige Anfälle nehmen in der Regel mit dem Alter ab.

Krampfartige Status epileptici sind im Säuglings- und Kindesalter häufiger als im Erwachsenenalter.

Welche anderen Probleme außer Epilepsie treten bei Menschen mit Dravet-Syndrom auf?

Das Dravet-Syndrom ist eine entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie. Das bedeutet, dass die Entwicklungsstörungen vermutlich direkt durch die genetische Mutation verursacht werden und nicht nur durch die epileptische Aktivität, die in manchen Phasen zu einer Rückbildung oder einer weiteren neurokognitiven Verlangsamung beitragen kann. Bei Patienten mit Dravet-Syndrom treten eine Reihe von Komorbiditäten auf, die nur teilweise auf die Anfallsbelastung zurückzuführen sind.

- Kognitive Beeinträchtigung

Kognitive Beeinträchtigungen sind bei fast allen Patienten zu beobachten, meist im mittleren bis schweren Bereich. Eine Regression ist selten. Aufmerksamkeit, visuell-motorische Integration, visuelle Wahrnehmung und exekutive Funktionen sind tendenziell stärker beeinträchtigt als die Sprache. Nach dem Alter von fünf bis sechs Jahren kommt es in der Regel zu keinem weiteren kognitiven Abbau mehr, und die Patienten entwickeln sich langsam weiter.

- Motorische Beeinträchtigung

Die Kinder beginnen in einem normalen Alter zu laufen, zeigen dann aber einen unsicheren Gang. Bei den meisten Patienten zeigt sich eine deutliche nicht zerebelläre Ataxie, zusammen mit Koordinationsstörungen, Tremor und Dysarthrien. Mit zunehmendem Alter kommt es zu einer Verschlechterung des Gangbildes mit einem typischen "geduckten Gang", der durch eine verstärkte Hüft- und Kniebeugung sowie eine Dorsalflexion der Knöchel während der gesamten Standphase des Gangs gekennzeichnet ist. Parkinsonsche Zeichen (Bradykinesie, Antecollis, Camptocormie) sind im Erwachsenenalter nicht selten.

- Sprachstörungen

Die Kinder beginnen in einem normalen Alter zu sprechen, aber die Sprache entwickelt sich nur langsam und bleibt schlecht. Eine lexikalische Lückenhaftigkeit und häufige phonetische und phonologische Fehler sind klassischerweise vorhanden.

- Verhalten und autistische Züge

Verhaltensauffälligkeiten stellen bei den meisten Patienten ein großes Problem dar, insbesondere Aufmerksamkeitsdefizite und Hyperaktivität werden sehr häufig beobachtet. Schlechtes Verständnis und mangelhafte verbale Kommunikation tragen in hohem Maße zur Verschlechterung der sozialen Beziehungen bei, vor allem in der Adoleszenz. Obwohl autistische Züge beobachtet werden können, sind nur wenige Kinder tatsächlich autistisch.

- Schlaf und Ernährung

Die meisten Patienten mit DS haben Schlafprobleme, insbesondere Störungen des Schlaf-Wach-Übergangs und Schwierigkeiten, den Schlaf zu halten. Appetitprobleme, Vermeidung/Einschränkung der Nahrungsaufnahme und Schwierigkeiten beim Essen werden ebenfalls häufig berichtet.

- Skelettdeformität

Fußdeformität, Tibiadrehung, Hüftinnenrotation/Femoralanteversion und Skoliose können auftreten.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es beim Dravet-Syndrom?

Die Behandlung ist symptomatisch und zielt auf die Anfallskontrolle ab. Leider sind die Anfälle bei fast allen Patienten therapierefraktär und bleiben in der Regel ein Leben lang bestehen; eine Verringerung der Anfallsrate geht jedoch mit einer besseren Lebensqualität und einer höheren Tagesenergie einher.

Im Säuglings- und Kindesalter kann es sinnvoll sein, bestimmte Anfallsauslöser zu vermeiden, z. B. rasche Änderungen der Körpertemperatur oder photische und visuelle Reize zu minimieren.

Sobald die Diagnose gestellt ist, müssen bei der medikamentösen Behandlung Natriumkanalblocker wie Carbamazepin und seine Analoga (Oxcarbazepin und Eslicarbazepin), Lamotrigin und Phenytoin ausgeschlossen werden, von denen bekannt ist, dass sie die Anfallsrate und die kognitiven Leistungen verschlechtern. Andere Medikamente, die vermieden werden sollten, sind Vigabatrin, Tiagabin, Pregabalin und Gabapentin.

Anerkannte Mittel der ersten Wahl sind Clobazam und Valproinsäure, die mit Stiripentol kombiniert werden können. Auch mit Topiramat, Levetiracetam, der ketogenen Diät und der Vagusnervstimulation wurden positive Wirkungen festgestellt. Fenfluramin und Cannabidiol haben sich kürzlich in klinischen Studien als wirksam erwiesen.

Wie lautet das Notfallprotokoll für Krampfanfälle?

Das Notfallprotokoll wird ad hoc für jeden Patienten von seinen Ärzten erstellt.

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

Worum kann ich meinen Arzt oder die auf Epilepsie spezialisierte Krankenschwester bitten?

Einen personalisierten Plan für die Notfallmedikation bei länger andauernden oder gehäuften Anfällen.

- Die Nebenwirkungen von Medikamenten, insbesondere bei einem Wechsel der Behandlung
- Genetische Beratung

- Zusammenarbeit mit der Schule oder Hochschule zur Unterstützung bei der Ausbildung
- Unterstützungsbedarf von Patienten, Betreuern und Arbeitgebern, einschließlich neuropsychologischer Bewertung, Beratung und möglicher psychiatrischer Unterstützung
- Ein individueller Habilitationsplan
- Risikomanagement für den plötzlichen unerwarteten Tod bei Epilepsie (SUDEP)

Für Patientenunterstützung kontaktieren Sie bitte:

- Europäische Vereinigung für das Dravet-Syndrom
www.dravet.eu/ / info@dravet.eu



draveteurope

Dravet Syndrome European Federation

- Dravet Syndrom e.V.
info@dravet.de / www.dravet.de



Die Übersetzung wurde von Dravet Syndrome e.V. erstellt und Dr. Katja Kobow. Die Unterstützung der Europäischen Kommission für die Erstellung dieser Veröffentlichung stellt keine Billigung des Inhalts dar, der ausschließlich die Ansichten der Autoren widerspiegelt, und die Kommission kann nicht für die Verwendung der darin enthaltenen Informationen verantwortlich gemacht werden.



Co-funded by the European Union

