

# Psykosociale konsekvenser

Barnet får ofte:

- En adfærd, der ligner ADHD, hvad angår opmærksomhed, koncentration, afledelighed, motorisk uro
- Kontaktvanskeligheder, der ligner autisme
- Vanskeligheder ved kommunikation
- Søvnvanskeligheder.

For familier med børn med Dravet syndrom vil der være behov for støtte fra flere sider, fx fra daginstitutioner, skoler og botilbud til den unge/voksne etc. På grund af syndromets natur, må familien forventes at have et vedvarende behov for støtte.

# Årsager

85 % af patienterne med Dravet syndrom har en nyopstået genetisk forandring – en mutation – i genet *SCN1A*. Når man har en mutation i *SCN1A*-genet, virker stabiliseringen af det elektriske kredsløb i hjernen ikke optimalt, og der er risiko for epileptiske anfald. I sjældne tilfælde er den genetiske forandring nedarvet. Derfor tilbyder Filadelfia forældrene en undersøgelse for mutationer i *SCN1A*-genet, hvis det er påvist hos barnet.

Nogle gange kan man ikke påvise den genetiske årsag. Patienterne har samme symptomer, forløb og slutresultat som dem med *SCN1A*-mutationen.

Dravet syndrom kan også i sjældne tilfælde forekomme ved mutationer i andre gener; *PCDH19*, *SCN1B*, *STXBP1*, *GABRA1*.

# Diagnose

Dravet syndrom er en klinisk diagnose, der kan suppleres med en genetisk test. Et negativt resultat på den genetiske undersøgelse betyder ikke, at den kliniske diagnose er forkert.

# Behandling

Ingen kendte behandlinger kan helbrede Dravet syndrom. Vi kan kun forsøge at behandle anfaldene. Dravet syndrom behandles med en kombination af Stiripentol, Valproat og Clobazam, men også Fenfluramine og CBD-olie, som er nye præparater.

Operation er ikke en mulighed. Der findes alternativer til medicinsk behandling – for eksempel ketogen diæt – som er en meget fedtholdig diæt.

Et andet alternativ er vagus nerve stimulation, hvor et lille elektrisk apparat opereres ind under huden på forsiden af brystet og sender impulser til en nerve på siden af halsen (nervus vagus). Ingen af behandlingerne garanterer, at patienten bliver fri for anfald.

# Kontakt

FILADELFIA  
Kolonivej 1  
4293 Dianalund  
Tlf. 5826 4200



# Dravet syndrom



# Dravet syndrom

Dravet syndrom er en relativ sjælden form for epilepsi, der rammer børn i de første leveår. Der bliver født ca. tre børn med Dravet syndrom om året i Danmark.



På Epilepsihospitalet Filadelfia kender vi til mere end 65 mennesker med Dravet syndrom som følge af *SCN1A* -mutation - marts 2019.



## Provokerende faktorer

- Temperaturskift
- Blinkende lys
- Mønstre
- Ophidselse.

# Symptomer

Dravet syndrom har flere fælles træk:

- Dravet syndrom debuterer ved feberkramper hos raske børn, når de er mellem 5 og 12 måneder.
- Der er ofte kun trækninger i en arm eller et ben, i den ene side af kroppen eller i hele kroppen.
- Ofte varer feberkrampen mere end 15 minutter og i enkelte tilfælde over 30 minutter, hvilket betegnes som status epilepticus.
- Barnet får ofte kramper, hvis der er feber og efterhånden også kramper uden feber.

Når barnet bliver lidt ældre, vil der komme andre typer anfald:

- Myoklonier (muskelryk)
- Atypiske absencer, der adskiller sig fra almindelige fjernhedsanfald
- Fokale anfald, der begynder et sted i hjernen
- Generaliserende anfald, der omfatter hele hjernen fra begyndelsen.

I andet leveår vil barnet ofte have en forsinket motorisk og mental udvikling.

Der kan være forstyrrelser ved bevægelse fx dårlig koordination af bevægelser, rykvisse bevægelser og vanskeligheder ved at gå.

# Provokerende faktorer

Forskellige kendte faktorer kan fremprovokere epileptiske anfald hos mennesker med Dravet syndrom:

- Temperaturskift fx ved feber, fysisk aktivitet og varme bade
- Blinkende lys
- Mønstre som fx prikker og linjer
- Ophidselse.

# Forløb i tre faser

Udviklingen sker i tre faser. Først er der en relativ fredelig periode på 2-6 måneder, ofte med komplekse feberkramper og uafbrudte serier af anfald - status epilepticus.

Dernæst følger en periode med meget aggressive anfald, som er vanskelige at behandle. Anfaldene påvirker ofte den kognitive udvikling negativt.

I sidste fase, der ofte begynder omkring 6-årsalderen, sker der en betydelig bedring i sværhedsgraden og antallet af epileptiske anfald, men der vil fortsat være tale om betydelige kognitive, neurologiske og motoriske funktionsnedsættelser.

Undersøgelser tyder på, at jo tidligere barnet får relevant behandling, desto bedre bliver udviklingen.

Der er en øget risiko for en pludselig og uventet død - også kaldet Sudden Unexpected Death in Epilepsy, SUDEP.

