

:: Σύνδρομο Dravet

Αριθμός Orphanet: 33069

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Dravet (DS) είναι επιληψία της παιδικής ηλικίας, γενετικής αιτιολογίας που χαρακτηρίζεται από διαφορετικούς τύπους κρίσεων ανθεκτικών στη φαρμακευτική αγωγή που συχνά επάγονται από πυρετό, εμφανίζονται σε προηγουμένως υγιή παιδιά και συχνά οδηγούν σε γνωστική και κινητική δυσλειτουργία. Ο παγκόσμιος επιπολασμός γεννήσεων πιστεύεται ότι είναι <math><1/40.000</math>. Στο Ηνωμένο Βασίλειο εκτιμάται σε SCN1A, (2q24.3), το οποίο κωδικοποιεί ένα τασσο -εξαρτώμενο διάυλο νατρίου που είναι απαραίτητος για την διεγερσιμότητα των νευρώνων. Οι περισσότερες μεταλλάξεις δημιουργούνται εκ νέου, αλλά στο 5-10% είναι οικογενής και συχνά μέρος του φάσματος της γενικευμένης επιληψίας με πυρετικούς σπασμούς-plus (GEFS+; δείτε αυτόν τον όρο). Μεταλλάξεις στο γονίδιο *PCDH19* (Xq22.1), παρατηρούνται επίσης και στην επιληψία που εμφανίζεται μόνο σε γυναίκες και συνδυάζεται με νοητική υστέρηση (βλ. τον όρο αυτό), και πιστεύεται ότι αφορούν περίπου το 5% των περιπτώσεων γυναικών με DS. Στο 10% περίπου των περιπτώσεων η αιτιολογία είναι άγνωστη, καθώς είναι πιθανή η εμπλοκή άλλων γονιδίων. Σε λίγους ασθενείς με DS έχουν αναφερθεί μεταλλάξεις στα γονίδια *GABRG2* (5q34), *SCN1B* (19q13.12), *ScN2a* (2q24.3), *CHD2* (15q26) και *HCN1* (5p12). Η διάγνωση βασίζεται στα κλινικά και ηλεκτροεγκεφαλιογραφικά (EEG) ευρήματα. Στην έναρξη, το EEG είναι συνήθως φυσιολογικό, αλλά αργότερα σημειώνονται, αιχμές ή πολύαιχμα-κύματα με επιβράδυνση της υποκείμενης δραστηριότητας καθώς και πολυεστιακές εκφορτίσεις. Η MRI εγκεφάλου είναι συνήθως φυσιολογική. Η μοριακή γενετική εξέταση μπορεί να εντοπίσει μια αλλαγή στο *SCN1A*, επιβεβαιώνοντας την διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει το σύνδρομο Lennox-Gastaut και την μυοκλονική-αστατική



επιληψία (βλέπε αυτούς τους όρους). Σε περιπτώσεις με εκ νέου μεταλλάξεις, η παροχή γενετικής συμβουλευτικής μπορεί να βοηθήσει στην διαδικασία λήψης αποφάσεων για το μελλοντικές κυήσεις. Ο κύριος στόχος της θεραπείας είναι η μείωση της συχνότητας των κρίσεων και η πρόληψη εμφάνισης SE. Το βαλπροϊκό, η κλοβαζάμη, η σιριπεντόλη και το βρώμιο μπορεί να ελέγχουν την επανεμφάνιση πυρετικών σπασμών στα πρώτα στάδια της νόσου. Η σιριπεντόλη μπορεί να είναι αποτελεσματική στη μείωση της συχνότητας των κρίσεων, όταν συνδυάζεται με βαλπροϊκό και κλοβαζάμη. Η κετονική δίαιτα, η τοπιραμάτη και η λεβετιρασετάμη μπορεί να παρέχουν ουσιαστική αποτελεσματικότητα ως συμπληρωματική θεραπεία. Η καρβαμαζεπίνη και η λαμοτριγίνη θα πρέπει να αποφεύγεται καθώς μπορεί να προκαλέσουν επιληπτικές κρίσεις. Η μιδαζολάμη μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τη θεραπεία της οξείας επιληπτικής κρίσης. Η υποστηρικτική θεραπεία (πχ προστατευτικός εξοπλισμός κεφαλής) μπορεί να συνιστάται σε παιδιά με εμφανή ατονικές κρίσεις. Η μέτρια έως σοβαρή νοητική υστέρηση και η ανθεκτική επιληψία είναι συνήθεις στην ενήλικη ζωή. Πρόληψη της εμφάνισης SE με σπασμούς στα παιδιά, μπορεί να βελτιώσει τη μακροπρόθεσμη πρόγνωση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Ingo HELBIG

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2014

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

