

Síndrome de Dravet

Epilepsia mioclónica grave de la infancia

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de Dravet

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Dravet (SD) es una **encefalopatía epiléptica refractaria** que se presenta en niños, por lo demás, sanos.
- **Epidemiología:** La incidencia estimada oscila entre 1/20.000 y 1/40.000.
- **Clínica:** El inicio de la enfermedad se manifiesta durante el primer año de vida con **crisis clónicas/tónico-clónicas, generalizadas y unilaterales**. Las crisis se producen una vez al mes o cada dos meses y, en un inicio, **asociadas por lo general a fiebre**. Es frecuente un **estado epiléptico hemiclónico o generalizado**. Otros tipos de crisis epilépticas (tales como mioclónicas, ausencias atípicas o crisis parciales complejas) comienzan durante el segundo o tercer año de vida, y aunque la duración de las crisis clónicas/tónico-clónicas disminuye durante este período, su frecuencia aumenta. Entre los factores desencadenantes se incluyen la fotosensibilidad, la estimulación luminosa intermitente, las elevadas temperaturas y el ejercicio físico. La evolución de la enfermedad está marcada por una **ralentización del desarrollo psicomotor, trastornos conductuales y ataxia**. También se observa **fotosensibilidad**.
- **Etiología:** Alrededor del 85% de los casos del SD son debidos a una mutación o delección en el gen *SCN1A* (2q24.3), que codifica un canal de sodio dependiente de voltaje. La mayoría de las mutaciones son **de novo**, pero en un 5-10% de los casos son familiares y con frecuencia formando parte del espectro de la epilepsia generalizada con crisis febriles plus (EGFS+).
- **Manejo:** Las crisis responden mal al tratamiento antiepiléptico aunque el **valproato y las benzodiazepinas** (clobazam) parecen ser los medicamentos más eficaces. El estiripentol puede resultar efectivo en la reducción de la frecuencia de las crisis en combinación con valproato y clobazam. Para tratar las crisis agudas puede utilizarse midazolam. Los ensayos clínicos abiertos han sugerido que el **topiramato** es también eficaz en niños que responden mal al tratamiento con estiripentol. Debe evitarse la administración de carbamazepina y lamotrigina ya que pueden agravar las crisis. Asimismo, el manejo puede incluir una **dieta cetogénica**, sesiones de **fisioterapia** y de **logopedia**.
- **Pronóstico:** Aunque la frecuencia de las crisis disminuye con la edad, el pronóstico a largo plazo es desfavorable, con discapacidad cognitiva y trastornos conductuales recurrentes. El SD también está asociado a un riesgo elevado de muerte súbita durante la infancia, especialmente entre los 2 y 4 años de edad.

El síndrome de Dravet – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDravet_Es_es_HAN_ORPHA33069.pdf

| enero de 2018

La discapacidad en el curso del Síndrome de Dravet

Extraído de la Enciclopedia de Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

El síndrome de Dravet conduce a una **discapacidad intelectual asociada con problemas conductuales y falta de coordinación de los movimientos**.

La discapacidad intelectual ocasiona problemas de concentración, de atención o de memoria de importancia variable (problemas cognitivos). Los niños afectados experimentan dificultades para expresarse correctamente, a lo que se suman los trastornos conductuales que repercuten también en su capacidad de comunicación. Estas deficiencias resultan en una discapacidad que afecta a la comunicación y la autonomía (ver “*Vivir con*”), pudiendo mejorar mediante una reeducación funcional y ciertas ayudas técnicas (ver “*¿Cuáles son las ayudas disponibles para limitar y prevenir las situaciones de discapacidad?*”). Cuando se benefician de un marco adaptado, la mayoría de los niños presenta un progreso notable, tanto en el plano físico e intelectual, como en el social.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

El síndrome de Dravet conlleva dificultades en el desarrollo del niño, tanto a nivel intelectual como a nivel físico, fundamentalmente para desplazarse, mantener el equilibrio o vocalizar (pronunciar algunas sílabas). Por tanto, deberá iniciarse el **abordaje especializado y multidisciplinar, así como la integración en un proyecto educativo adaptado** de forma precoz, con el fin de potenciar el desarrollo de los niños. De hecho, éstos necesitan ser estimulados en todos los planos (motor, visual, comunicativo, etc.) para desarrollar al máximo sus capacidades motoras (control de los movimientos) e intelectuales. El proyecto educativo debe tener en cuenta la fatiga asociada a la epilepsia, y el importante gasto energético que supone para el niño, mantener la atención y la concentración. Se recomienda efectuar una evaluación neuropsicológica global para determinar de forma precisa el desarrollo del niño y sus capacidades intelectuales, y elaborar de esta forma una propuesta de manejo adaptado.

Fisioterapia – Psicomotricidad – Terapia ocupacional

Tanto los ejercicios de fisioterapia y reeducación psicomotora realizados en las sesiones con los profesionales como los realizados en casa con los padres, son esenciales para ayudar al niño a fortalecer la musculatura, adquirir equilibrio, aprender a caminar, comer solo...

A menudo, la realización de dichos ejercicios deberá continuar durante la adolescencia y en la edad adulta para mantener las adquisiciones.

Para ello, pueden adoptarse numerosos métodos basados en la estimulación diaria del niño mediante indicaciones simples y repetidas. La **terapia ocupacional** ejercita actividades manuales (ejercicios con lápices, pinceles, utensilios de cocina, etc.) y, en consecuencia, estimula la realización de actividades cotidianas. De este modo, le permite desarrollar su

El síndrome de Dravet – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDravet_Es_es_HAN_ORPHA33069.pdf

| enero de 2018

independencia e interactuar con el entorno diario y familiar. Otros métodos de estimulación, como por ejemplo los ejercicios acuáticos, pueden resultar beneficiosos.

Logopedia

La comunicación y las relaciones con el entorno pueden experimentar una mejora mediante sesiones de logopedia que estimulan también el oído, la vista y el tacto.

En función de la gravedad de la discapacidad resultante del síndrome de Dravet, los logros pueden ser más o menos importantes y variables de un niño a otro, resultando imposible saber de antemano cuál será el progreso de cada uno. Sin embargo, el uso de formas de comunicación no verbal (mediante gestos, por ejemplo) puede resultar útil para compensar estas dificultades.

Ortótica

En caso de presentar trastornos del movimiento ocular (oculomotricidad), la evaluación ortótica permite su identificación de forma precisa con el fin de proponer las estrategias y adaptaciones necesarias.

- **“Vivir con”:** situaciones de discapacidad diaria

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar y profesional?

Por lo general, la enfermedad tiene importantes repercusiones en la vida diaria.

El síndrome de Dravet es una enfermedad grave, potencialmente mortal, que afecta a niños pequeños que no pueden expresar claramente lo que sienten. La organización de la vida diaria, la estabilidad familiar y las prioridades en el seno de la familia resultan perturbadas.

Los padres están sometidos a un elevado nivel de estrés, tanto antes del establecimiento del diagnóstico como después, ya que el pronóstico en relación al desarrollo del niño es incierto y, a menudo, desfavorable.

En el día a día, los horarios de administración de medicamentos, el carácter inesperado de las crisis o las consultas médicas, comprometen en ocasiones los planes de salida o las actividades, lo que puede resultar difícil de aceptar por parte de otros miembros de la familia.

El seguimiento y la atención continuada que precisan los niños afectados, repercuten también en la vida profesional de los padres (absentismo, permiso parental, trabajo a tiempo parcial...). La enfermedad tiene, por tanto, un impacto directo sobre el nivel de vida del hogar (consultas médicas, reeducación, hospitalizaciones, cuidado de los niños...).

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida social y escolar del niño?

Con frecuencia, los niños afectados presentan trastornos del sueño y de la conducta que resultan agotadores y difíciles de gestionar por los padres. A veces, los niños son extremadamente activos y tienen dificultad para controlar su energía. Por el contrario, otros pueden ser “ariscos”, o estar muy cansados e inactivos, ya sea por la enfermedad o por efecto de la medicación.

El síndrome de Dravet – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDravet_Es_es_HAN_ORPHA33069.pdf

| enero de 2018

En cuanto al manejo del niño en la escuela infantil o en primaria, este dependerá de sus capacidades físicas y de su desarrollo. Cuando son muy pequeños, algunos niños pueden asistir al colegio varias horas al día, o varias veces por semana. Esto permite asegurar su desarrollo social a la vez que les proporciona tiempo para asistir a las sesiones de fisioterapia, logopedia o psicomotricidad. A edades más avanzadas, la escolarización en un entorno ordinario es muy poco frecuente, debido a las importantes dificultades que experimentan a nivel del lenguaje, del desarrollo y de la conducta.

No obstante, independientemente de la gravedad de las crisis y de la discapacidad, el manejo precoz mediante un programa de reeducación psicomotriz adaptado permite limitar las deficiencias de los niños afectados por el síndrome de Dravet y proporcionarles el mejor desarrollo personal posible.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

Para los niños reconocidos como "discapacitados" por la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero), presentando necesidades educativas especiales que no pueden ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad de los centros ordinarios, se propondrá su escolarización en centros de educación especial o unidades sustitutorias de los mismos.

La ["Guía informativa para familiares de alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales"](#) (pdf), elaborada por la Comisión de Familias en Inclusión de FEAPS, ofrece información sobre el modelo educativo actual y responde a preguntas sencillas de familias de alumnos con discapacidad intelectual o del desarrollo.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

El síndrome de Dravet – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDravet_Es_es_HAN_ORPHA33069.pdf

| enero de 2018

1. Syndrome de Dravet. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mayo de 2007. Prof. Olivier DULAC, editor experto.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10307&Disease.

2. Syndrome de Dravet. Encyclopédie Orphanet Grand Public, junio de 2011. Con la colaboración de: Dr. Isabelle AN, Prof. Olivier DULAC, Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville, Hôpital Necker, Paris – Prof. Michel BAULAC, Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris – Sra. Dominique MATHON, Centre national de ressources pour le handicap rare La pépinière, Loos - Agir, Informer, Sensibiliser le Public pour Améliorer la Connaissance des Epilepsies - Epilepsie France - Fondation Française pour la Recherche sur l'Épilepsie.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Dravet-FRfrPub10307v01.pdf.

3. Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Samuel Ignacio PASCUAL PASCUAL, Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid, enero de 2018

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de Dravet – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDravet_Es_es_HAN_ORPHA33069.pdf

| enero de 2018