



:: Epilessia mioclonica grave del neonato

Sinonimi :

Sindrome di Dravet

Definizione :

L'epilessia mioclonica grave del neonato è caratterizzata, nella sua manifestazione classica, da **sviluppo psicomotorio normale prima della comparsa della malattia epilettica**; da **crisi convulsive** solitamente febbrili e prolungate che insorgono nel primo anno di vita, o anche nei primi mesi di vita, che possono evolvere in stato di male; e da **convulsioni alternate dell'emisoma**, accompagnate da frequente deficit motorio unilaterale post-critico. In seguito si manifestano **crisi non febbrili polimorfe**, solitamente associate a mioclonie; a deficit cognitivo secondario, predominante rispetto al disturbo del linguaggio; e ad atassia. L'EEG e l'RM non mostrano anomalie specifiche. Questa sindrome è in genere associata alla mutazione de novo del gene SCN1A, che codifica il canale del sodio.

Ulteriori informazioni :

[Consultare la scheda in Orphanet](#)

Menu	
Scheda di regolamentazione in regime d'urgenza ed emergenza	Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere
Sinonimi	Situazioni di emergenza
Meccanismi	Interazioni farmacologiche
Rischi particolari in situazioni di urgenza	Anestesia
Terapie a lungo termine prescritte di frequente	Misure preventive
Insidie	Misure terapeutiche complementari e ricovero
Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera	Donazione di organi
Ulteriori informazioni	Numeri in caso di urgenza
	Appendice
	Riferimenti bibliografici

Scheda di regolamentazione in regime d'urgenza ed emergenza

Informazioni per il paziente affetto da sindrome di Dravet

Sinonimi

- ▶ Epilessia mioclonica grave del neonato, sindrome di Dravet

Meccanismi

- ▶ Sindrome epilettica associata di solito a una mutazione del gene *SCN1A*

Rischi particolari in situazioni di urgenza

- ▶ Convulsioni spesso febbrili e prolungate
- ▶ Stato di male convulsivo
- ▶ Morte improvvisa

Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ valproato (DEPAKIN®, MICROPAKINE®), clobazam (URBANYL®), stiripentolo (DIACOMIT®) in associazione
- ▶ +/- clonazepam (RIVOTRIL®), topiramato (EPITOMAX®), levetiracetam (KEPPRA®)

Insidie



- Prestare attenzione al rischio che le crisi convulsive esitino in stato di male.
- Prestare attenzione allo stato di male mioclonico, associato a turbe della coscienza e mioclonie erratiche distali che possono durare diverse ore.
- Prestare attenzione al ritardo mentale che può complicare l'anamnesi o l'esame clinico.

Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera

- ▶ Trattamento delle convulsioni con benzodiazepine per via endorettale o e.v. ad alte dosi.
- ▶ Se questo trattamento è già stato somministrato dai familiari senza successo, rivolgersi a un pronto soccorso pediatrico.
- ▶ Evitare l'uso di farmaci che peggiorano la malattia: barbiturici ad alte dosi, carbamazepina, oxcarbazepina, vigabatrin, lamotrigina.
- ▶ Trattamento concomitante dell'eventuale ipertermia e della relativa causa.
- ▶ Precauzioni legate a interazioni farmacologiche nella terapia con stiripentolo. Questo farmaco prolunga il ciclo di vita dei farmaci catabolizzati dalla stessa via del citocromo P450 (compreso il fenobarbital, la fenitoina e il clobazam): la sua azione inizia dalla seconda somministrazione per effetto cumulativo dovuto a un allungamento dell'emivita.

Ulteriori informazioni

- ▶ www.orpha.net

Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

Situazioni di emergenza

1. Complicazioni neurologiche: convulsioni e stato di male

Crisi febbrili e non febbrili, generalizzate o parziali alternate. Queste crisi possono verificarsi in un qualsiasi momento della vita e talvolta sono **seguite da un deficit motorio** che può durare da diversi minuti a diverse ore. Tali crisi **possono evolvere in stato di male**, a volte molto prolungato.

▶ **Misure diagnostiche d'urgenza :**

- Se la crisi è febbrile, individuare l'eziologia della febbre.
- L'EEG va effettuato d'urgenza solamente in caso di dubbio diagnostico di stato di male.

▶ **Misure terapeutiche immediate :**

- **Diazepam (Valium®)** per via rettale o endovena in dosi da 0,5 mg/kg, da somministrare immediatamente in caso di crisi convulsiva.
- **Se la crisi si prolunga per oltre 10 minuti, non somministrare barbiturici** a causa del rischio di "basso flusso" (varie osservazioni).
- Somministrazione di **Clonazepam (Rivotril®)** come di seguito: dose iniziale 0,05 mg/kg per via e.v. di preferenza - tramite sonda nasogastrica nel caso non fosse possibile la via venosa; a seguire una dose continua di 0,1 mg/kg/6 h, da ripetere o da aumentare a seconda dell'evoluzione della crisi, sotto sorveglianza cardio-respiratoria.
- Il midazolam può essere utilizzato in alternativa, secondo le abitudini dell'*équipe*.
- **In caso di insuccesso**, utilizzare la **fenitoina (Dilantin®, Prodilantin®)** :
 - dose iniziale di 15 mg/kg, poi iniettare 5 mg/kg quattro ore più tardi se, due ore dopo la somministrazione della dose iniziale, il tasso plasmatico di fenitoina è inferiore a 20 mg/l,
 - **in seguito, l'interazione con lo stiripentolo ne consente l'utilizzo** solo presso servizi specialistici in grado di garantire il monitoraggio dei tassi plasmatici,
 - **in pratica**, cercare di adattare le dosi per tutte le 8 ore fino a 36 ore, utilizzando i dosaggi plasmatici di fenitoina, al fine di evitarne un sovradosaggio che, paradossalmente, favorisce la resistenza dello stato di male. **Il range plasmatico è compreso tra 15 e 20 mg/l.**
- **Evitare gli anticonvulsivanti per evitare di aggravare le convulsioni:** barbiturici, lamotrigina, carbamazepina, oxcarbazepina, vigabatrin.
- Tener conto delle **interazioni farmacologiche** in caso di trattamento con lo stiripentolo (Diacomit®) – consultare la sezione Interazioni farmacologiche in [Appendice](#)
- Per la presa in carico delle complicazioni dello stato di male valgono le raccomandazioni abituali. **In nessun caso interrompere la terapia abituale del paziente** (compresa la somministrazione di sostanze tramite sonda gastrica, se non vi sono forme galeniche iniettabili) per evitare una brusca sospensione del farmaco.

▶ Orientamento al decorso :

- In caso di crisi brevi e abituali dovute a fattori scatenanti (febbre, sospensione del farmaco, fotosensibilità, stanchezza, sostanze tossiche ...): consultare un neurologo o un neuropediatra senza urgenza. Il ricovero non deve essere sistematico.
- In caso di crisi frequenti o di stato di male, il paziente dovrà sottoporsi il prima possibile a una visita dal suo neurologo o neuropediatra di fiducia che potrà provvedere a prescrivere la terapia più adeguata.

2. Caso particolare di stato di male non convulsivo

- ▶ **Stato confusionale prolungato**, spesso associato a mioclonie erratiche e talvolta ad altri tipi di crisi convulsive.
- ▶ Questi stati di male sono spesso sottovalutati.
- ▶ La loro diagnosi viene effettuata con l'**EEG**.

- ▶ Le **benzodiazepine endovena** sono il trattamento di elezione; la fenitoina e il fenobarbital esercitano piuttosto un effetto peggiorativo.

3. Casi particolari di SUDEP (morte improvvisa inspiegata nei pazienti epilettici)

- ▶ **Aumento del rischio di morte improvvisa inspiegata (SUDEP).**
- ▶ Ipotizzare, senza prove immediate, la presenza di disturbi del ritmo cardiaco, potenzialmente legati alla malattia del canale del sodio.
- ▶ Per la presa in carico valgono le **raccomandazioni abituali in situazione di arresto cardiorespiratorio.**

4. Complicazioni traumatiche

- ▶ Le crisi convulsive (generalizzate tonico-cloniche, mioclonie massive) possono provocare **cadute a terra** nel bambino, che è incapace di prevenirle.
- ▶ Rischio di trauma cranico, emorragie, ematomi e fratture.
- ▶ Per la loro presa in carico valgono le **raccomandazioni abituali.**

Interazioni farmacologiche

Bisogna accertare l'assenza di interazioni farmacologiche con la terapia a lungo termine del paziente, in particolare in caso di trattamento con lo stiripentolo (Diacomit®). Per visualizzare l'elenco delle interazioni di questo farmaco, vai all'[Appendice](#).

Anestesia

- ▶ Possibili interazioni farmacologiche con la terapia a lungo termine.
- ▶ Tener conto del ritardo mentale moderato-grave.

Misure preventive

- ▶ **Controllare costantemente la temperatura corporea** poiché la febbre può provocare nuove crisi: intervenire tempestivamente con antipiretici.
- ▶ **Intervenire tempestivamente per tutte le nuove crisi convulsive.**

Misure terapeutiche complementari e ricovero

- ▶ I pazienti affetti da sindrome di Dravet presentano un ritardo mentale che varia da moderato a grave. Le prime convulsioni si manifestano già durante l'infanzia. Per questi due motivi **è necessario agevolare la presenza dei familiari durante l'accettazione in pronto soccorso e l'eventuale ricovero.**
- ▶ **Il trattamento abituale** non deve essere interrotto, in special modo quello dell'epilessia. **Il medico che effettua la visita d'urgenza del paziente deve tener conto delle prescrizioni del neuropediatra** di fiducia, di cui i familiari del bambino devono possedere una copia.
- ▶ Tranquillizzare i familiari **fornendo loro informazioni sufficienti** sulla malattia e sulle misure diagnostiche e terapeutiche che saranno applicate.

Donazione di organi

- ▶ Non ci sono *a priori* contro-indicazioni per la donazione di organi.

Numeri in caso di urgenza

Centri ed unità di riferimento regionali e nazionali accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico della sindrome di Dravet:

▶ CALABRIA

Policlinico Universitario «Mater Domini»
Facoltà di Medicina e Chirurgia
U.O. di Neurologia
Via Tommaso Campanella – 88100 CATANZARO
Tel. 39 0961 775322 – fax 39 0961 777775

Azienda Ospedaliera «Bianchi-Melacrino-Morelli»
U.O. di Neurochirurgia
Via Giuseppe Melacrino 21 – 89124 REGGIO CALABRIA
Tel. 39 0965 397486 – fax 39 0965 397949

▶ CAMPANIA

Policlinico Universitario «Federico II»
Dipartimento di Scienze Neurologiche
Via Pansini 5 (ed. 17) – 80131 NAPOLI
Tel. 39 081 7462476 – fax 39 081 5461541

▶ EMILIA ROMAGNA

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma
U.O. di Neurologia
Via Gramsci 14 – 43126 PARMA
Tel. 39 0521 704101/2
Dr TERZANO Mario Giovanni

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Reggio Emilia
Arcispedale S. Maria Nuova – Dipartimento Neuromotorio
Neurochirurgia d'Urgenza
Viale Risorgimento 30 – REGGIO EMILIA
Tel. segreteria 39 0522 296494
Dr SERVADEI Franco - E-mail servadei.franco@asmn.re.it

▶ FRIULI VENEZIA GIULIA

IRCCS «Burlo Garofolo»
U.O. di Neuropsichiatria Infantile
Via dell'Istria 65/1 – 34137 TRIESTE
Tel. 39 040 378511 – fax 39 040 762623

Azienda Ospedaliero-Universitaria «Santa Maria della Misericordia»
Clinica Neurologica
Piazzale Santa Maria della Misericordia 15 – 33100 UDINE
Tel. 39 0432 552720 (lun-ven 9-15) – 39 0432 552560 (lun-ven 8-20)
Fax 39 0432 552719 – e-mail neuro@aoud.sanita.fvg.it
Dr ELEOPRA Roberto

▶ LAZIO

IRCCS Ospedale Pediatrico «Bambino Gesù»
■ Struttura Complessa Malattie
Muscolari e Neurodegenerative
Piazza S. Onofrio 4 – 00165 ROMA
Tel. 39 06 68592105/2266 – fax 39 06 68592024
Prof. BERTINI Enrico - E-mail enricosilvio.bertini@opbg.net
■ U.O. di Neurologia e Neuroscienze
Piazza S. Onofrio 4 – 00165 ROMA
Tel. 39 06 68592031 – fax 39 06 68592453
Prof. VIGEVANO Federico - E-mail federico.vigevano@opbg.net

Azienda Ospedaliero «San Filippo Neri»
Dipartimento Malattie nervose e osteoarticolari
Via Giovanni Martinotti 20 – 00135 ROMA
Tel. 06 3375639

Policlinico Universitario «Agostino Gemelli»
Neurofisopatologia – Centro per l'epilessia
Largo Agostino Gemelli 8 – 00168 ROMA
Tel. 39 06 30155340
Prof. GUZZETTA Francesco - E-mail fguzzetta@rm.unicatt.it

Azienda Ospedaliera Universitaria – Policlinico di Tor Vergata
Dipartimento di Neuroscienze
U.O.C. Neuropsichiatria Infantile
Via Montpellier 1 – 00133 ROMA
Tel. 39 06 20900249
Prof. CURATOLO Paolo

▶ LIGURIA

Istituto Giannina Gaslini – Ospedale Pediatrico IRCCS
U.O. di Neuropsichiatria Infantile
Largo Gerolamo Gaslini 5 – 16147 GENOVA
Tel. 39 010 5636432 – fax 39 010 381303 – e-mail neurosvi@unige.it
Prof. VENESELLI Edvige - E-mail edvigeveneselli@ospedale-gaslini.ge.it

▶ LOMBARDIA

Azienda Ospedaliera «Spedali Civili»
U.O. di Neurofisiopatologia
Piazzale Spedali Civili 1 (scala 10, piano 3°) – 25123 BRESCIA
Segreteria: tel. 39 030 3995569/8 – fax 39 030 3995052 – e-mail neuro_fisiopatologia@spedalicivili.brescia.it
Dr ANTONINI Luisa - E-mail luisa.antonini@spedali.civili.brescia.it

Azienda Ospedaliera «L. Sacco»
Ambulatorio Malattie Rare Neurologiche e Disturbi del Movimento
Via Giovanni Battista 74 – 20175 MILANO
Tel. 39 800 638 638
Dr CILASGHI Giuliana - E-mail cislaghi.giuliana@hsacco.it

Fondazione IRCCS Ca' Granda – Ospedale Maggiore Policlinico
U.O. di Neurologia
Via Francesco Sforza 35 – 20122 MILANO
Segreteria: tel. 39 02 55033802 – fax 39 02 55033800 – e-mail clinneur@unimi.it, neurologia@policlinico.mi.it
Prof. BRESOLIN Nereo

IRCCS Fondazione S. Raffaele del Monte Tabor
U.O. di Neurofisiologia – Ambulatorio Epilessia
Via Olgettina 48 – 20132 MILANO
Centralino 39 02 26431

Azienda Ospedaliera San Paolo
Centro per le Epilessie Rare
U.O. di Neurologia 2
Via di Rudinì 8 – 20142 MILANO
Tel. 39 02 81844201/200 – fax 39 02 50323159 – e-mail epilessia@ao-sanpaolo.it
Prof. CANEVINI Maria Paola - E-mail maria.canevini@ao-sanpaolo.it

Ospedale dei Bambini «Vittore Buzzi»
U.O. di Neurologia Pediatrica
Via Castelvetro – 20154 MILANO
Tel. 39 02 57995433 – fax 39 06 57995746
Dr MASTRANGELO Massimo - E-mail m.mastrangelo@icp.mi.it

▶ MOLISE
IRCCS NEUROMED Istituto Neurologico Mediterraneo
Via Atinense 18 – 86077 POZZILI (IS)
Tel. 39 0865 9291

▶ PUGLIA
Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale – Policlinico di Bari
Raggruppamento UU. OO. Scienze Neurologiche
Piazza Giulio Cesare 11 – 70124 BARI
Tel. 39 080 5592311

▶ SARDEGNA
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Cagliari
Presidio pediatrico Macciotta – Neuropsichiatria Infantile
Via Ospedale 119 (piano 2°) – 09124 CAGLIARI
Tel. 39 070 6093414 – fax 39 070 6091417
Prof. CIANCHETTI Carlo

Ospedale «San Francesco» di Nuoro
Neuropsichiatria Infantile
Via Mannironi - Nuoro
Segreteria: tel. 39 0784 240384 – fax 39 0784 240684 – e-mail npia.hsf@aslnuoro.it
Prof. PIRAS Gesuino - E-mail npiarep.hsf@aslnuoro.it

▶ SICILIA
Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico “G. Martino”
Dipartimento di Scienze Pediatriche
U.O. di Neuropsichiatria Infantile
Via Consolare Valeria 1 – 98125 MESSINA
Tel. 39 090 2213145 – fax 39 090 2930414
Prof. TORTORELLA Gaetano - E-mail gaetano.tortorella@unime.it

▶ TOSCANA
Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi
Neuropsichiatria Infantile
Largo Brambilla 3 - 50134 FIRENZE
Centralino 39 055 794111 – e-mail aouc@aou-careggi.toscana.it
Prof. PASQUINELLI Anna

Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer
Neurologia Pediatrica
Viale Pieraccini 24 – 50100 FIRENZE
Centralino 39 055 56621

Azienda Ospedaliero-Universitaria Senese – Policlinico «Le Scotte»
Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Comportamento
Neurologia e Malattie Neurometaboliche
Viale Bracci 2 – 53100 SIENA
Tel. 39 0577 585763 – fax 39 0577 40327
Prof. FEDERICO Antonio - E-mail federico@unisi.it

▶ VENETO
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Padova
Clinica neurologica
Via Giustiniani 2 – 35128 PADOVA
Tel. 39 049 8213600 – fax 39 049 8751770 – e-mail cl.neurologica@sanita.padova.it
Prof. BATTISTIN Leontino

Azienda Ospedaliera di Verona – Policlinico «G.B. Rossi» – Borgo Roma
Neuropsichiatria Infantile
Piazzale Ludovico Antonio Scuro 10 – 37134 VERONA
Tel. 39 045 8124763 – fax 39 045 8027475
Prof. DALLA BERNARDINA Bernardo - E-mail bernardo.dallabernardina@univr.it

Appendice

► Interazioni farmacologiche con Diacomit® (Stiripentolo)

- L'azione dello STIRIPENTOLO consiste principalmente nell'inibire il citocromo P450 (CYP), in particolare CYP3A4, ma anche CYP1A2, 2C19 e 2D6. Questa azione inibitrice provoca, di conseguenza, un aumento della concentrazione plasmatica e della emivita dei farmaci, il cui metabolismo epatico dipende dagli stessi CYP citati sopra:
 - TEOFILLINA (l'associazione con lo STIRIPENTOLO è sconsigliata)
 - Anticoagulanti orali (la loro associazione con lo STIRIPENTOL è sconsigliata)
 - Derivati della segale cornuta
 - MACROLIDI (ERITROMICINA, JOSAMICINA, ROXITROMICINA)
 - Antiaritmici
 - Beta-bloccanti
 - Ipnotici
 - Antidepressivi
 - CICLOSPORINA
 - Digitossina
 - Testosterone
 - LIDOCAINA per via parenterale.
- Queste interazioni riguardano anche gli altri antiepilettici, in particolare la CARBAMAZEPINA (controindicata nella sindrome di Dravet), la FENITOINA e il CLOBAZAM. Tuttavia, **non modificare la posologia senza aver consultato il neuropediatra che ha in cura il bambino**: l'interazione con il Clobazam produce effetti positivi, soprattutto se abbinato al protocollo terapeutico che lo associa allo STIRIPENTOLO.
- In caso di associazione con VALPROATO, viene utilizzata una dose più bassa di questo farmaco in conseguenza di una diminuzione della clearance e del rischio di diminuzione dell'appetito, qualora si usino le dosi abituali. La concentrazione plasmatica di VALPROATO sarà dunque inferiore alle dosi abituali. **Non modificare la posologia senza consultare il neuropediatra che ha in cura il bambino.**

► Prodotti da utilizzare con cautela

Si raccomanda cautela (Precauzioni d'uso) per tutti i prodotti elencati di seguito. La loro prescrizione prevede una maggiore sorveglianza clinica soprattutto all'inizio e dopo la fine del trattamento con STIRIPENTOLO. Di solito è necessario adattare la posologia, in associazione al dosaggio delle concentrazioni plasmatiche.

Classi terapeutiche:

ANTISTAMINICI
ANTINFIAMMATORI NON STEROIDEI
BENZODIAZEPINE
BETABLOCCANTI
BIGUANIDI
CONTRACCETTIVI ORMONALI
IPNOTICI
SULFAMIDI IPOGLICEMIZZANTI
ALTRO

Prodotti

ACTRON	GLUCIDORAL	PRAXINOR
ADEPAL	GLUCINAN	PRENOXAN
ALEPSAL	GLUCOPHAGE	PREVISCAN
ALGIMAX	GYNOPHASE	PROFENID
ALGISFIR	GYNOVLANE	PROTEISULFAN
ALGOCRATIN	HALGON	RANGASIL
ALGO-NEVRITON	HAVLANE	RANIPLEX
ALKA-SELTZER	HEMAGENE	RHONAL
ANTIGRIPPINE MIDI	HEMI-DAONIL	RIVOTRIL
APAROXAL	HEMINEURINE	ROHYPNOL
APESMONE	IMMENOCTAL	RUMICINE
APRANAX	IMOVANE	SALIPRAN
APTINE	INDOCID	SARGEPIRINE
ARTEX	INSOMNYL	SECTRAL
ARTHROCIN	ISOPTIN	SELOXEN
ASCRIPTIN	JUVEPIRINE	SERESTA
ASPEGIC	KANEURON	SERIEL
ASPIRIN	KERLONE	SINTROM
ASSUR	LEXOMIL	SONERYL
AVLOCARDYL	LIBRIUM	SONUCIANE
AZANTAC	LOPRESSOR	SOPROL
BEFRANE	LOPRIL	SOTALEX
BETAPRESSIN	LYSANXIA	STAGID
BETARYL	MANDRAX	STEDRIL
BINOCTAL	MEDIATOR	STILNOX
BI-PROFENID	MEDROCYL	SUPPONERYL
BRONCO-TULISAN	MEGAZONE	SUPPONIZIN
BRUFEH	MEPRONIZINE	SUPPONOCTAL
BUTAZOLIOINE	MIGLUCAN	SUPPOPTANOX
BUTOBARBITAL	MIGROVAL	SURGAM
CATALGINE	MILLI-ANOCLAR	TAGAMET
CEBUTID	MILLIGYNON	TEMESTA
CHRONO-INDOCID	MINAFENE	TENORMIN
CHYMALGYL	MINIDIAB	TILCOTIL
CLARAGINE	MINIDRIL	TIMACOR
CORGARD	MINIPHASE	TRANCOGESIC
COUMADIN	MOGADON	TRANDATE
DAONIL	MYSOLINE	TRANSICOR
DEPAKIN	NAFROSYN	TRANXENE
DEPAMIDE	NEURINASE	TRENTOVLANE
DEPO-PROVERA	NEVRAL	TRIELLA
DETENSIEL	NIFLURIL	TRINORDIOL
DETOXALGINE	NOCTADIOL	TROMEXANE
DIABINESE	NOCTRAN	URBANYL
DIAFLEXOL	NOPRON	VALIUM
DIAMICRON	NORDAZ	VALPROATE
DIAMOX	NORIEL	VARNOLINE
DI-HYDAN	NORISTERAT	VEGANIN
DINULCOR	NORMISON	VERATRAN
DIPHARMA	NOVACTOL	VICTAN
EUCALYPTINE ASP.	NOVAZAM	VISKEN
EUCALYPTOSPIRINE	NUCTALON	VOLDAL
EUGLUCAN	PHENYLBUTAZONE	VOLTAREN
EUMOTOL	PHYSIOSTAT	XANAX
GARASPIRIN	PINIZONE	ZARONTIN
GARDENAL	PLANOR	
GLIBENESE	PONSTYL	

Riferimenti bibliografici

- ▶ Dravet C, Bureau M. 2003 Severe myoclonic epilepsy in infants. In : Roger J, Bureau M, Dravet Ch, Genton P, Tassinari CA, Wolf P (eds) *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence* (4th edn), pp 89-114, London : John Libbey
- ▶ Dravet C: **Les épilepsies graves de l'enfant**. *Vie Med* 1978, 8: 543-548.
- ▶ Benloumis A, Nabbout R, Feingold J *et al.*: **Genetic predisposition to severe myoclonic epilepsy in infancy**. *Epilepsia* 2001, 42: 204-209.
- ▶ Dravet C, Bureau M, Oguni H, Fukuyama Y, Cokar O. **Severe myoclonic epilepsy in infancy: Dravet syndrome**. *Adv Neurol*. 2005, 95: 71-102.
- ▶ Chiron C, Bahi-Buisson N, Plouin P: **Treatment of status epilepticus in children with epilepsy**. *Arch Pediatr* 2004; 11: 1217-24.
- ▶ Yoshikawa H, Yamazaki S, Abe T *et al.*: **Midazolam as first-line agent for status epilepticus in children**. *Brain Dev* 2000, 22: 239-42.
- ▶ Richard MO, Chiron C, d'Athis P *et al.*: **Phenytoin monitoring in status epilepticus in infants and children**. *Epilepsia* 1993, 34: 144-50.
- ▶ Guerrini R, Dravet C, Genton P *et al.*: **Lamotrigine and seizure aggravation in severe myoclonic epilepsy**. *Epilepsia* 1998, 39: 508-12.
- ▶ Chiron C, Marchand MC, Tran A *et al.*: **Stiripentol in severe myoclonic epilepsy in infancy : a randomised placebo-controlled syndrome-dedicated trial**. *Lancet* 2000, 356: 1638-42.
- ▶ Chiron C: SUDEP chez l'enfant. *Epilepsies* (in press)

Queste raccomandazioni sono state elaborate con la collaborazione del Dr. M. Chipaux e del Prof. O. Dulac del Centre de Référence des Epilepsies Rares, dell'Associazione Francese per le Epilessia (Association Française pour les Epilepsies; Réseau Aispace), dell'Association Epilepsie-France e del Dr. Gilles Bagou (SAMU-69 Lyon).

Data di realizzazione: 12 agosto 2008