

## Das Dravet-Syndrom

Das Dravet-Syndrom ist eine seltene, schwere und meist therapieresistente Epilepsieform. Typischerweise kommt es bei einem zunächst gesunden Kind im ersten Lebensjahr (3.-9. Lebensmonat) zu ersten epileptischen Anfällen. Meist treten diese Anfälle in Verbindung mit einem fieberhaften Infekt auf. Teilweise liegt die Ursache eines Fieberanstieges aber auch in der ersten Impfung. Diese Anfälle dauern oft besonders lange (meist mehr als 20 Minuten)

und sind nur schwer zu durchbrechen. Selbst Notfallmedikationen führen nicht immer zum Erfolg, so dass sehr häufig eine notärztliche Intervention notwendig wird. Diese so genannten epileptischen States sind im Säuglings- und Kleinkindalter besonders häufig und werden mit zunehmendem Alter weniger. Der erste Anfall kann auch nicht fiebergeunden auftreten.

### Verlauf

Das Spektrum innerhalb des Dravet-Syndroms ist sehr groß. Der Verlauf ist individuell. Die Entwicklung der Kinder verläuft bis zum Beginn der Erkrankung normal. Danach verlangsamt sich die psychomotorische Entwicklung in den meisten Fällen. Besonders fällt hier die Sprachentwicklung auf. Eine frühzeitige Sprachförderung zu Beginn ist empfehlenswert. Alle jungen Dravet-Kinder sind ausgesprochen muskelhypoton (eher schlaff). Um frühzeitig Spätfolgen entgegenzuwirken, ist eine begleitende Physiotherapie möglichst ab Diagnosestellung wichtig.

Am Anfang wird leider den orthopädischen Problemen der Dravet-Patienten (Füße/Rumpf) oft wenig Beachtung geschenkt. Erst im späteren Verlauf wird diese Problematik erkannt. Hier ist es wichtig, die Kinder von Anfang an orthopädisch betreuen zu lassen.

Die Prognose hinsichtlich der kognitiven Entwicklung und Anfallshäufigkeit ist sehr unterschiedlich. Es gibt Dravet-Kinder, die auf

eine der möglichen Medikamentenkombinationen sehr gut bis gut ansprechen und keine oder nur milde kognitive Beeinträchtigung zeigen. In der Mehrzahl der Fälle ist der Verlauf eher ungünstig mit einer mittleren bis schweren geistigen Behinderung. Es wird vermutet, dass nicht nur die epileptische Aktivität, sondern weitere genetische und bisher unbekannte Faktoren für die geistige Entwicklung der betroffenen Kinder eine Rolle spielen.

#### Anfallsarten:

- tonisch = verkrampfend
- klonisch = rhythmisch zuckend
- atonisch = schlaff
- Absencen = kurzer Bewusstseinsverlust, kurzes Innehalten der Bewegung, danach Fortführen der vorherigen Tätigkeit
- Myoklonien = plötzlich auftretend, kurze Zuckung

### Anfallsauslöser

#### Häufige Anfallsauslöser sind:

- Badewasser über 37 °C
- deutlicher Temperaturunterschied zwischen Innen- und Außentemperatur
- Wärme, Fieberanstieg
- körperliche Belastung
- Emotionen (Freude/ Wut/Aufregung)
- Übermüdung
- Stress /Lärm / große Menschenmengen
- Infekte (auch ohne Temperaturschwankungen)
- schneller Licht-/Schattenwechsel (Fotosensibilität=Lichtempfindlichkeit)
- Fernsehen/ Computer, Diskolicht
- wiederkehrende Muster (Mustersensibilität)

Der häufigste Anfallsauslöser bei kleinen Kindern ist eine rasche Veränderung der Körpertemperatur. Der Temperaturunterschied kann unter 1°C liegen, die Veränderung muss nur sehr schnell vonstatten gehen. Es können jedoch auch Anfälle ohne jegliche Auslöser auftreten. Nicht alle Trigger lösen bei jedem Kind Anfälle aus. Manchen anfallsauslösenden Alltagssituationen kann man aus dem Weg gehen. Anderen wiederum sollte man nicht aus dem Weg gehen, weil sie für die Entwicklung des Kindes wichtig sind (Emotionen, Sozialisierung in einer Spielgruppe, Freunde treffen, Kindergarten, Schule).

## Ursachen

Die Ursache beruht in der Mehrzahl der Fälle auf einer Mutation (Veränderung) oder einer Deletion (Verlust) des Gens SCN1A auf dem Chromosom 2. Bei mindestens 80% der klinisch diagnostizierten Fälle lassen sich mit einem molekulargenetischen Verfahren eine Mutation oder Deletion in diesem Gen nachweisen. Beim

Dravet-Syndrom kommt es wegen der veränderten Funktion des Natriumkanals zu Störungen bei der Übermittlung von Informationen zwischen den Nervenzellen. Mutationen dieses Gens erfolgen fast immer zufällig (Spontanmutation), sind also bei den Eltern in der Regel nicht nachweisbar.

## Mehr als nur Anfälle

Kinder mit einem Dravet-Syndrom leiden häufig an zusätzlichen Symptomen, welche einer adäquaten Behandlung bedürfen. Nicht alle Symptome treten bei jedem Kind in Erscheinung bzw. können sehr unterschiedlich stark ausgeprägt sein. Welche Symptome letztendlich durch das Dravet-Syndrom oder durch verabreichte Medikamente verursacht sind, ist nicht bei allen Symptomen eindeutig. Alles in allem handelt es sich um eine mehr oder minder deutliche psychomotorische Retardierung.

Mögliche Begleitsymptome des Dravet-Syndroms sind:

- Verhaltensauffälligkeiten (hyperaktive oder autistische Züge, Aggression, etc.)
- Wahrnehmungsstörungen
- Aufmerksamkeitsstörungen
- verzögerte Sprachentwicklung
- motorische Störungen
- muskuläre Hypotonie (niedriger Muskeltonus), aber auch Spastik (erhöhter Muskeltonus)
- Ataxie (Störung der Bewegungskoordination)
- chronische Infekte (oft der oberen Atemwege)
- etc.

## Therapie

Das Dravet-Syndrom ist eine therapieschwierige bis -resistente (-refraktäre) Epilepsie. Die Auswahl der Medikamente (Antiepileptika) ist begrenzt.

Bei der medikamentösen Therapie ist ein großes Durchhaltevermögen gefragt. Verschiedene Neurologen verfolgen verschiedene Therapieansätze, so dass man sich bei seinem betreuenden Neurologen gut versorgt wissen muss. Bis die Wirkung eines Medikamentes einsetzt, kann es Wochen, teilweise Monate dauern, so dass vorhandene Standhaftigkeit von Vorteil ist.

Die Aufdosierung eines Antiepileptikums kann zu deutlichen Wesensveränderungen der Kinder führen. Häufig werden sie langsamer im Denken

und in der Motorik, teilweise auch aggressiv. Weiterhin kann das Herausnehmen von Medikamenten zu einer verstärkten Anfalls-situation führen.

In der Literatur belegte Wirksamkeit wird der Medikamentenkombination Valproat, Stiripentol und Clobazam sowie der ketogenen Diät zugeschrieben. Brom zeigt eine Wirksamkeit bei den großen Anfällen.

### Kontraindizierte Antiepileptika

Diese Medikamente sollten bei Personen mit einem Dravet-Syndrom nicht verabreicht werden, da sie die Anfalls-situation verschlimmern können: Carbamazepin, Lamotrigin, Vigabatrin, Phenytoin und Oxcarbazepin.

Weitere Informationen finden Sie auf unserer Homepage [www.dravet.de](http://www.dravet.de).

Gerne können Sie auch mit uns über [info@dravet.de](mailto:info@dravet.de) in Kontakt treten.