

Sindrome di Dravet

Associazione Sindrome di Dravet Svizzera

- Sosteniamo la ricerca medica, promuoviamo la consapevolezza pubblica e sosteniamo le persone affette dalla Sindrome di Dravet.
- Attraverso il nostro impegno vogliamo rendere accessibili ai bambini affetti dalla Sindrome di Dravet migliori possibilità terapeutiche migliorando così la loro qualità di vita.
- Siamo un'associazione di pubblica utilità fondata da genitori.

I nostri obiettivi

- Promuoviamo progetti di ricerca medica.
- Informiamo e sensibilizziamo la popolazione così come le istanze politiche e sociali in relazione alla Sindrome di Dravet e siamo regolarmente presenti a manifestazioni e conferenze inerenti al tema.
- Offriamo consulenza alle famiglie e alle persone coinvolte su tematiche riguardanti vita quotidiana, mezzi ausiliari, possibilità di sgravi, sostegno dei costi, assistenza e cura dei bambini, scuola, ecc. Inoltre sosteniamo lo scambio tra famiglie.

Membership

Diventi membro e approfitti di:

- Informazioni attuali sulla Sindrome di Dravet
- Sostegno e consulenza
- Inviti a incontri di scambio
- Inviti a manifestazioni

Conto per le donazioni

PC 85-599491-3, IBAN: CH36 0900 0000 8559 9491 3
BIC/SWIFT: POFICHBEXX



Cos'è la Sindrome di Dravet?

La Sindrome di Dravet (SD) è una forma molto rara e grave di epilessia, descritta per la prima volta nel 1978 dal medico francese Dr. Charlotte Dravet. Si stima una frequenza di 1:22'000. Tipicamente i bambini, inizialmente sani, soffrono di grandi crisi (grande male) nel primo anno di vita. Spesso queste crisi hanno una durata particolarmente lunga e possono essere bloccate solo con farmaci. L'interruzione di una crisi è molto difficile soprattutto nei bambini piccoli, fattore che molto spesso rende necessario un immediato intervento medico. Fino all'età adulta persiste il pericolo di uno Status Epilepticus che può mettere in pericolo la vita del bambino (un attacco di oltre 20 minuti). In concomitanza o successivamente possono verificarsi anche mioclonie o assenze. La resistenza alle terapie di questo quadro clinico pone medici e genitori davanti a grandi sfide.

Decorso della malattia

Lo spettro clinico della Sindrome di Dravet è molto ampio. Il decorso della malattia varia da bambino a bambino. All'inizio l'EEG mostra raramente delle anomalie, mentre in seguito vi si riscontra un rallentamento della curva e complessi tipici epilettici. Di regola lo sviluppo psicomotorio del bambino è normale fino all'insorgenza della malattia, dopodiché rallenta nella maggioranza dei casi. Lo sviluppo del linguaggio è quasi sempre ritardato. Altri sintomi e disturbi del comportamento possono aggiungersi nel corso della malattia. La prognosi riguardo allo sviluppo cognitivo e alla frequenza delle crisi è altresì molto variabile, purtroppo perlopiù sfavorevole. Ci sono decorsi di malattia senza alcun disturbo cognitivo (SD atipico) o con disturbi cognitivi lievi, altri accompagnati da un handicap mentale medio o grave. Si suppone, che influiscano negativamente sullo sviluppo mentale del bambino non solo l'attività epilettica ma anche fattori genetici e altri fattori finora sconosciuti.

Fattori provocanti un attacco epilettico

Il cambiamento rapido della temperatura sia ambientale (bagno caldo o freddo, clima caldo) sia corporea (febbre) costituisce il più importante fattore provocante un attacco di epilessia nei bambini più piccoli. A volte basta un lieve rialzamento della temperatura ($>37,5^{\circ}\text{C}$) per causare una crisi. La febbre deve essere perciò sempre curata tempestivamente. Anche sforzi fisici, sovraccarico, infezioni (con o senza febbre), emozioni, rumore o stimoli visivi (sensibilità alla luce e a forme geometriche) possono provocare delle crisi. Gli attacchi epilettici possono tuttavia avvenire anche senza alcuna causa scatenante.

Più che crisi epilettiche

In aggiunta alle crisi epilettiche possono apparire nei bambini affetti da Sindrome di Dravet anche altri sintomi, che necessitano pure di un trattamento adeguato. Come per esempio disturbi dell'attenzione, comportamento oppositivo, tratti autistici, ritardo dello sviluppo del linguaggio, atassia (insicurezza nel camminare), problemi ortopedici, problemi motori, problemi di equilibrio, ipotonia muscolare (tono muscolare ribassato), infezioni croniche, problemi di percezione e disturbi del sistema nervoso autonomo.

Cause

Nella maggioranza dei casi la causa della Sindrome di Dravet è da attribuire a una mutazione o a una delezione (perdita) del gene SCN1A sul cromosoma 2. Almeno l'80% dei pazienti testati attraverso un esame genetico-molecolare sono portatori di questa mutazione o delezione. La mutazione del gene SCN1A non viene quasi mai ereditata dai genitori, si presenta spontanea nel bambino (si parla di una mutazione de novo).

Terapia

La Sindrome di Dravet è una forma di epilessia farmacoresistente. La cura è difficile, poiché ci sono pochi farmaci antiepilettici realmente efficaci in caso di attacco. I migliori risultati si riscontrano con il valproate, il clobazam, lo stiripentolo, il bromo e il topiramato. La combinazione di più farmaci è spesso necessaria. La dieta chetogenica appare altresì un'opzione valida. E anche la VNS (Stimolazione del nervo vago) viene sempre più spesso utilizzata come terapia non farmacologica destinata a pazienti con epilessia intrattabile e quindi anche applicabile a pazienti con la Sindrome di Dravet. Il medico curante deciderà inoltre individualmente sull'utilità di una terapia pedagogica specializzata, una logopedia e un'ergo-/fisioterapia.

Farmaci antiepilettici da evitare

Questi sono i farmaci, che non possono essere somministrati a pazienti con la Sindrome di Dravet, perché potrebbero aggravare la situazione delle crisi: Carbamazepine (Tegretol, Timonil), Lamotrigine (Lamictal), Vigabatrin (Sabril), Fenitoina (Dilantin, Phenhydantoin).

Il team interdisciplinare

Data la complessità dei molteplici aspetti della Sindrome di Dravet è essenziale una comunicazione aperta tra le persone del ramo e i genitori, in modo che il bambino affetto possa usufruire del sostegno migliore il più veloce possibile. Il cosiddetto team interdisciplinare comprende: pediatra/medico di famiglia, neurologo, medicina (cura), neuropsicologo così come esperti in pedagogia specializzata, educazione, asili/scuole, terapeuti in logopedia, fisioterapia e ergoterapia e assistenti sociali. Per il bene del bambino si consigliano vivamente austausregolari scambi di informazione tra genitori e persone coinvolte nella cura e nell'educazione.