

Dravet Syndrom

Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz

- Wir unterstützen die medizinische Forschung, fördern das öffentliche Bewusstsein und unterstützen vom Dravet Syndrom Betroffene.
- Durch unser Engagement wollen wir Kindern mit der Diagnose Dravet Syndrom verbesserte Therapiemöglichkeiten zugänglich machen und somit ihre Lebensqualität erhöhen.
- Wir sind ein von Eltern gegründeter gemeinnütziger Verein.

Unsere Ziele

- Wir fördern medizinische Forschungsprojekte.
- Wir informieren und sensibilisieren die breite Bevölkerung wie auch politische und soziale Instanzen in Bezug auf das Dravet Syndrom.
- Wir beraten Familien und deren Bezugspersonen zu Fragen betreffend Alltag, Hilfsmittel, Entlastungsmöglichkeiten, Kostenträger, Kinderbetreuung, Schule usw. und fördern den Austausch unter den Familien.

Mitgliedschaft

Werden Sie Mitglied und profitieren Sie von

- Aktueller Information über das Dravet Syndrom
- Unterstützung, Beratung
- Einladungen zu Austausch-Treffen
- Einladungen zu Veranstaltungen

Spendenkonto

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



Was ist das Dravet Syndrom?

Das Dravet Syndrom (DS) ist eine sehr seltene und schwere Epilepsieform, welche 1978 zum ersten Mal von der französischen Ärztin Dr. Charlotte Dravet beschrieben wurde. Die Häufigkeit der Erkrankung wird auf 1:22'000 geschätzt. Typischerweise kommt es bei einem zunächst gesunden Kind im ersten Lebensjahr zu grossen (Grand Mal) Anfällen. Diese Anfälle dauern oft besonders lange und sind meistens nur mit Medikamenten zu stoppen. Die Anfallsunterbrechung ist vor allem im Kleinkindalter sehr schwierig, was sehr häufig eine sofortige notfallärztliche Intervention erfordert. Bis ins Erwachsenenalter besteht die Gefahr eines lebensgefährlichen Status Epilepticus (einem Anfall von über 20 Minuten). Begleitend oder später können auch Myoklonien oder Absenzen hinzukommen. Die Therapieresistenz dieses Krankheitsbildes stellt die Ärzte und die Eltern vor grosse Herausforderungen.

Verlauf der Erkrankung

Das Spektrum innerhalb des Dravet Syndroms ist sehr gross. Der Verlauf ist von Kind zu Kind unterschiedlich. Anfangs zeigt das EEG selten Auffälligkeiten, später ist es oft verlangsamt und es finden sich 'epilepsietypische' Veränderungen. Die Entwicklung des Kindes ist in der Regel bis zum Beginn der Erkrankung normal. Danach verlangsamt sich die psychomotorische Entwicklung in den meisten Fällen. Die Sprachentwicklung ist meist verzögert. Andere Symptome und Verhaltensauffälligkeiten können hinzukommen. Die Prognose hinsichtlich der kognitiven Entwicklung und Anfallshäufigkeit ist sehr unterschiedlich, in der Mehrzahl der Fälle leider ungünstig. Es gibt Verläufe mit keiner (untypisches DS) oder nur einer milden kognitiven Beeinträchtigung, andere mit einer mittleren bis schweren geistigen Behinderung. Es wird vermutet, dass nicht nur die epileptische Aktivität, sondern auch genetische und bisher unbekannte Faktoren in der geistigen Entwicklung der betroffenen Kinder eine Rolle spielen.

Anfallsauslöser

Der häufigste Anfallsauslöser bei kleinen Kindern ist ein rascher Wechsel der Umgebungstemperatur (z.B. warmes, kaltes Bad), heisses Klima oder eine Veränderung der Körpertemperatur (z.B. Fieber). Manchmal führt auch eine nur leichte Erhöhung der Körpertemperatur ($>37.5^{\circ}\text{C}$) zu einem Anfall. Fieber muss deshalb immer sofort behandelt werden. Neben körperlicher Anstrengung und Übermüdung sowie Infekten (mit und ohne Fieber) können auch Aufregung, Lärm oder visuelle Reize (Foto- oder Mustersensibilität) zu Anfällen führen. Es können jedoch auch Anfälle ohne jeglichen Auslöser auftreten.

Mehr als nur Anfälle

Kinder mit einem Dravet Syndrom leiden oft an weiteren Symptomen, welche einer adäquaten Behandlung bedürfen. Zu diesen zählen: Verhaltensauffälligkeiten wie Aufmerksamkeitsstörungen, oppositionelles Verhalten, autistische Züge, verzögerte Sprachentwicklung (verwaschene Sprache), Ataxie (Gangunsicherheit), orthopädische Probleme, motorische bzw. Gleichgewichtsprobleme, Hypotonie (niedriger Muskeltonus), chronische Infekte, Wahrnehmungsstörungen sowie Störungen des autonomen Nervensystems.

Ursache

Die Ursache beruht in der Mehrzahl der Fälle auf einer Mutation (Veränderung) oder einer Deletion (Verlust) des Gens SCN1A, welche sich bei mindestens 80% der klinisch diagnostizierten Fälle mit einem molekulargenetischen Verfahren nachweisen lassen. Meist handelt es sich hierbei um Spontanmutationen, das heisst die Eltern sind nicht Träger.

Therapie

Das Dravet Syndrom ist eine pharmakoresistente Krankheit. Die Behandlung gestaltet sich schwierig, es gibt nur wenige Antiepileptika, die die Anfallssituation beim Dravet Syndrom verbessern können. Bewährt haben sich Antiepileptika wie Valproat, Clobazam, Stiripentol, Brom oder Topiramate. Häufig wird eine Kombinationstherapie von mehreren Medikamenten benötigt. Ebenso kann die ketogene Diät wirksam sein. Ein VNS (Vagus Nerve Stimulation) ist eine weitere Option, welche vermehrt bei therapieresistenten Epilepsien und auch Patienten mit dem Dravet Syndrom eingesetzt wird. Individuell wird der behandelnde Arzt bzw. die entsprechende Abklärungsstelle entscheiden, ob eine Förderung durch heilpädagogische Früherziehung, Logopädie und Ergo-/Physiotherapie sinnvoll ist.

Kontraindizierte Antiepileptika

Diese Medikamente dürfen bei Personen mit einem Dravet Syndrom nicht verabreicht werden, da sie die Anfallssituation verschlimmern können: Carbamazepin (Tegretol, Timonil), Lamotrigin (Lamictal), Vigabatrin (Sabril), Phenytoin (Dilantin, Phenhydantoin).

Das interdisziplinäre Team

Beim Dravet Syndrom sind typischerweise viele Aspekte betroffen. Deshalb ist ein offener Austausch zwischen den involvierten Fachpersonen und den Eltern wichtig, um das betroffene Kind so früh und so optimal wie möglich fördern zu können. Zum interdisziplinären Team gehören: Kinderarzt/Hausarzt, Neurologe, Medizin (Pflege), Neuropsychologe sowie die Fachpersonen aus heilpädagogischer Früherziehung und Erziehungsberatung, Kindergarten/Schule, Logopädie, Physio-/Ergotherapie und Sozialberatung. Für das Wohl des Kindes sind regelmässige Austauschtreffen mit den Eltern und allen involvierten Personen sehr zu empfehlen.