

Kontaktinformasjon

NASJONALT KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE EPILEPSIRELATERTE DIAGNOSER

Besøksadr: G.F. Henriksens vei 29, Sandvika (SSE)

Postadr: Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne
epilepsirelaterte diagnoser
Oslo universitetssykehus HF
Spesialsykehuset for epilepsi, SSE
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo

Tlf: 67 50 11 95/67 50 13 50

E-post: kompetansesenter-sse@ous-hf.no

Internett: www.oslo-universitetssykehus.no/epilepsi-sjeldne



Illustrasjonsfoto. Foto: Shutterstock

Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- en del av



Utgitt:
2014

Revidert:
juni 2016



Dravet syndrom

Dravet syndrom er en genetisk sykdom som første gang ble beskrevet av barnelegen Charlotte Dravet i 1978. Tilstanden kalles også *severe myoclonic epilepsy in infancy (SMEI)*, eller alvorlig myoklonusepilepsi i tidlig barndom.

Hvor vanlig er Dravet syndrom?

Dravet syndrom er en sjelden sykdom og det er vanskelig å anslå nøyaktig forekomst. Man antar at 1 per 20 000 - 40 000 nyfødte barn får sykdommen. Sykdommen opptrer like hyppig hos gutter som jenter.

Hva forårsaker Dravet syndrom?

Hos 70-80 % av alle med Dravet syndrom finner man en mutasjon (feil) på genet *SCN1A*. Dette er et gen som regulerer en natriumkanal i hjernens celler. Hos mer enn 90 % er denne mutasjonen nyoppstått, men hos 5-10 % er dette en sykdomsforårsakende variant som er arvet fra enten far eller mor. Foreldre med mutasjon i genet *SCN1A* har også ofte epilepsi, men i en mildere form. Mutasjon i genet *SCN1A* blir imidlertid ikke funnet hos 20-30 % av barn og voksne med klinisk Dravet diagnose. Hos en betydelig andel av disse kan man finne mutasjon i andre gener, og det er nå funnet et stort antall gener der mutasjon gir et klinisk bilde som ligner på Dravet syndrom.

Hva kjennetegner Dravet syndrom?

Barn med Dravet syndrom er født friske og utvikler seg normalt den første tiden. Sykdommen starter med epileptiske anfall i 1. leveår. Det typiske er at de første anfallene kommer ved ½-års alder, gjerne i forbindelse med feber. Anfallene består ofte av langvarige krampes i hele kroppen (generaliserte tonisk-kloniske anfall (GTK)). Utredning med EEG og MR av hjernen i denne fasen viser ofte helt normale funn.

Fra 2. eller 3. leveår dukker det opp andre typer epileptiske anfall. Samtidig blir det tydelig at barnets utvikling forsinkes og en del vil få diagnosen utviklingshemming. Utredning med EEG viser epileptisk aktivitet. De vanligste anfallstypene er myoklonier, atoniske anfall og atypiske absencer. En del barn har langvarige epileptiske anfall (status epilepticus) som ikke lar seg stoppe av medisiner, og sykehusinnleggelse blir nødvendig. Mange barn endrer atferd og utvikler hyperaktivitet, redusert oppmerksomhet og autistiske trekk.

Hvordan behandles Dravet syndrom?

Behandlingen av pasienter med Dravet syndrom retter seg i hovedsak mot epilepsien. Dersom barnet har tendens til å utvikle anfall i forbindelse med varme, f.eks. varme bad, bør slike situasjoner unngås. Feber bør behandles med febernedsettende medisiner. Langvarige epileptiske anfall må stoppes med akuttmedisiner (Stesolid/Epistatus/Buccolam). Epilepsien er ofte svært vanskelig å behandle og det vil vanligvis være nødvendig å prøve ut ulike typer medikamenter.

Diacomit (stiripentol) er et medikament man mener er spesielt effektivt ved Dravet syndrom, selv om effekten nok er best hos de yngste barna. Dicomit brukes ofte i kombinasjon med to andre medisiner; Frisium (klobazam) og Orfiril (valproat). Det er viktig å kjenne til at det er en del medisiner man skal være forsiktig med ved Dravet syndrom, fordi de kan forverre epilepsien. Dette gjelder Lamictal (lamotrigin), Tegretol/Trimonil (karbamazepin), Trileptal (oxcarbazepin) og Epinat (fenytoin).

Dersom ikke medisiner har tilstrekkelig effekt, kan det være aktuelt å forsøke ketogen diett som behandling. Implantasjon av vagus nerve stimulator (VNS) er også en mulighet, selv om erfaringer fra Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) tilsier at effekten kan være noe dårligere enn for andre epilepsisyndromer. Annen epilepsikirurgi brukes vanligvis ikke. Ved feilstillinger i beina bør disse utredes hos fysioterapeut og eventuelt ortoped. I tillegg er det viktig med god pedagogisk tilrettelegging og tidlig intervensjon, som hos alle med utviklingshemming.

Hvordan går det med personer med Dravet syndrom?

Sykdomsbildet og sykdomsforløpet varierer mye fra person til person. Vanligvis blir epilepsien lettere å håndtere i ungdomsårene og i voksen alder. Anfallene blir færre og mindre dramatiske. Den mest vanlige anfallstypen i voksen alder er nattlige GTK, mens myokloniene og de atypiske absencene blir mer sjeldne. Med årene får mange motoriske problemer, gangvansker og ustøhet. Særlig i forbindelse med vekstspurtene i tenårene kan en del begynne å bli litt krokete i ryggen og/eller få feilstillinger i beina. I voksen alder vil de fleste være utviklingshemmede, men i ulik grad. De færreste vil være i stand til å leve selvstendig. 10-20 % dør før de når voksen alder.

Å leve med sykdommen

Medisinsk oppfølging er avhengig av sykdomsbildet, men vil i hovedsak dreie seg om behandling av epilepsien. Tett samarbeid med kommunal pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) vil være viktig for å kunne tilrettelegge barnehage og skolegang best mulig.

Det kan bli mange instanser å forholde seg til for foreldre til et barn med Dravet syndrom. For mange vil derfor ansvarsgruppe og individuell plan (IP) være gode verktøy for å organisere nettverket rundt barnet og for å tilrettelegge for samarbeid.

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser holder til på Spesialsykehuset for epilepsi (SSE). Senteret kan bistå med råd, veiledning og informasjon både til pasient, familie, fastlege, spesialisthelsetjeneste, barnehage, skole, bolig, ansvarsgruppe og andre i personens nettverk. Les mer om hva kompetansesenteret kan bidra med i informasjonsfolderen om senteret.

I tillegg finnes hjelp og støtte i brukerforeningen Dravet syndrom Norge (www.dravet.no).

