

Dravetové syndrom v dospělosti

doc. MUDr. Irena Doležalová, Ph.D., prof. MUDr. Milan Brázdil, Ph.D.

Centrum pro epilepsie Brno, člen Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění (ERN) – EpiCare, I. neurologické kliniky Fakultní nemocnice u svaté Anny a Lékařské fakulty Masarykovy univerzity, Brno

Dravetové syndrom (DS) je ve většině případů podmíněn mutací podjednotky sodíkového kanálu (SCN1A), začíná v dětském věku, nicméně se jedná o onemocnění celoživotní. V rámci článku se soustředíme na charakteristiky pacientů s DS v dospělosti. Z hlediska epileptologie je pro nás zásadní výskyt epileptických záchvatů. V dospělosti se jedná především o konvulzivní záchvaty (generalizované tonicko-klonické, tonické nebo fokální záchvaty s přechodem do bilaterálně tonicko-klonických záchvatů), které mohou být provokovány zvýšením tělesné teploty nebo emocemi. Nicméně rodiče/pečující o pacienty s DS uvádějí často další projevy onemocnění jako velmi významné, mnohdy více omezující než vlastní epileptické záchvaty. Jedná se především o kognitivní obtíže, poruchy učení, poruchy chování, motorické problémy (crouch gait, parkinsonismus, ataxii, abnormální postury při stoje a chůzi), poruchy spánku a kardiální abnormity. U DS je rovněž vysoké riziko náhlého neočekávaného úmrtí (SUDEP, sudden unexpected death in epilepsy). V druhé části článku se věnujeme terapii. V současnosti existují doporučení pro pacienty s DS. První linií terapie představuje valproát a klobazam. V druhé linii se uplatňují specifické léky indikované pro tento syndrom, konkrétně se jedná o stiripentol (Diacomit), fenfluramin (Fintepla) a vysoce čištěný kanabidiol (CBD, v České republice dostupný jako Epidyolex).

Klíčová slova: Dravetové syndrom, klinické projevy, stiripentol, fenfluramin, kanabidiol (Epidyolex).

Dravet syndrome in adult population

Dravet syndrome (DS) is predominantly caused by a mutation in the sodium channel subunit (SCN1A). It begins in childhood but is a lifelong condition. In this article, we focus on the characteristics of adult patients with DS. From an epileptological perspective, the occurrence of epileptic seizures is crucial. In adulthood, there are mainly clonic seizures (generalized tonic-clonic seizures, tonic seizures or focal seizures to bilateral tonic-clonic seizures). They can be provoked by increased body temperature or by emotions. However, parents/caregivers of patients with DS often report other manifestations of the disease as very significant, often more limiting than the seizures themselves. These primarily include cognitive difficulties, learning disorders, behavioral issues, motor problems (crouch gait, parkinsonism, ataxia, abnormal postures while standing and walking), sleep disorders, and cardiac abnormalities. There is also a high risk of sudden unexpected death in epilepsy (SUDEP) in DS. The second part of the article is dedicated to therapy. Currently, there are recommendations for patients with DS. The first line of therapy includes valproate and clobazam. The second line involves specific drugs indicated for this syndrome, specifically stiripentol (Diacomit), fenfluramine (Fintepla), and cannabidiol (CBD, available in the Czech Republic as Epidyolex).

Key words: Dravet syndrome, clinical manifestation, stiripentol, fenfluramin, cannabidiol (Epidyolex).

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Authors' contributions:

Not applicable.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(3):216-223

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.043>

Článek přijat redakcí: 13. 3. 2024

Článek přijat k publikaci: 4. 6. 2024

doc. MUDr. Irena Doležalová, Ph.D.

irena.dolezalova@fnusa.cz