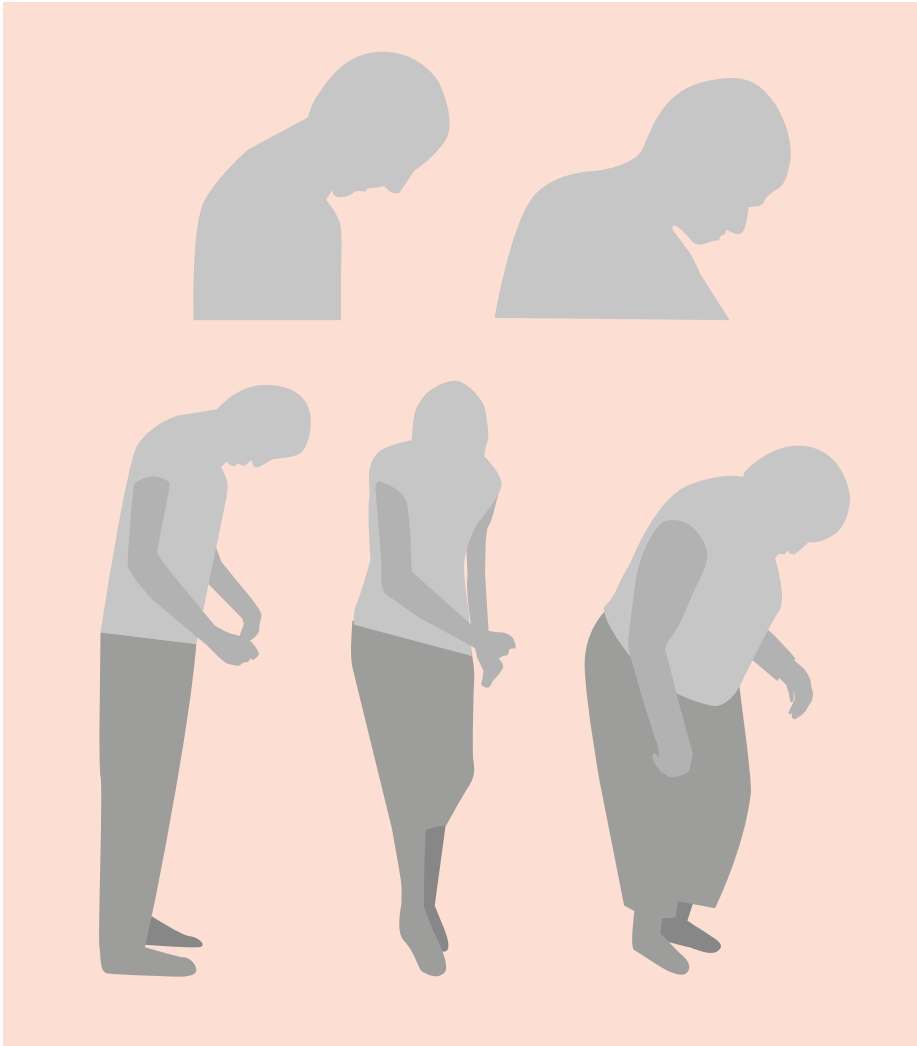


Obr. 2. Abnormity při držení těla – Antecollis, chin on chest phenomena a kamptokormie**Tab. 1.** Protizáchvatová medikace u syndromu Dravetové

Léky 1. volby	Léky 2. volby	Další možné alternativy	Nevhodné léky
Valproát Klobazam	ASM doporučená na základě RCT Stiripentol Fenfluramin Epidyolex Další ASM Topiramát Ketogenní dieta	Levetiracetam Brivaracetam Zonisamid Perampanel Ethosuximid VNS	Karbamazepin Eslikarbazepin Fenytoin Lamotrigin Gabapentin Pregabalin Lacosamid Vigabatrin

ASM – protizáchvatová medikace, RCT – randomizované klinické studie, VNS – stimulace vagového nervu; modifikováno dle Cross et al., 2020 a Strzelczyk et al., 2022

Všechny výše popsané abnormality mohou souviset se zvýšeným rizikem SUDEP u pacientů s DS (Cardenal-Muñoz et al., 2022).

Dravetové syndrom neepileptické projevy – shrnutí

Naprostá většina dospělých pacientů s DS trpí jinými obtížemi než jen epileptickými záchvaty. Nejčastěji jsou referovány problémy s učením (98 % nemocných). Velmi závažné jsou problémy s chůzí, které nacházíme u tří čtvrtin pacientů, přičemž u významné

části vedou k úplné nebo významné ztrátě mobility. Dále jsou – u více než poloviny nemocných – přítomny obtíže s vyjadřováním a poruchy chování. Z hlediska rodičů/pečovatelů mohou být tyto „nezáchvatové“ projevy hodnoceny jako významnější než vlastní epileptické záchvaty (Lagae et al., 2018; Cardenal-Muñoz et al., 2022).

Terapie epilepsie u DS

Epilepsie je u DS obtížně kompenzovatelná. U naprosté většiny pacientů léčíme kombi-

nací ASM (antiseizure medication, protizáchvatová medikace), nicméně ani tato často nevede k úplnému vymizení epileptických záchvatů.

Z výše uvedených důvodů při hodnocení efektu ASM u DS nehovoříme o šanci na bezzáchvatovost, ale o pravděpodobnosti na 50% redukci záchvatů. Při hodnocení účinnosti nových léků bereme do úvahy jejich pozitivní vliv na kognitivní schopnosti a behaviorální projevy (Cross et al., 2019; Strzelczyk et Schubert-Bast, 2022).

V současnosti existuje doporučení pro léčbu pacientů s DS (Tab. 1) (Cross et al., 2019; Strzelczyk and Schubert-Bast, 2022):

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 kanabidiol (Epidyolex). Pro podávání těchto ASM máme podporu v randomizovaných klinických studiích. Další alternativy představují clonazepam, topiramát a/nebo ketogenní dieta. Není vhodné kombinovat klobazam a klonazepam.

Ostatní léky vhodné pro terapii DS jsou levetiracetam, brivaracetam, zonisamid, ethosuximid, perampanel. Je možné zvážit i léčbu neurostimulační v podobě stimulace bloudivého nervu (VNS).

V rámci DS existuje i nevhodná ASM, jedná se o preparáty, které mohou zhoršovat jak epileptické záchvaty, tak současně i kognitivní, behaviorální nebo motorické projevy, z tohoto důvodu není jejich podávání u DS doporučováno. Skupina nevhodné ASM je představována především blokátory natriových kanálů.

Recentně bylo rovněž publikováno doporučení pro terapii DS, které je založeno na shodě mezi lékaři a rodiči/pečujícími o pacienty s DS (Obr. 3) (Wirrell et al., 2022). V rámci tohoto doporučení zůstává valproát na pozici léku první volby. Jako druhá volba je uváděn fenfluramin, stiripentol nebo clobazam. Lékem třetí line terapie je CBD (Epidyolex). Léky 4. linie jsou topiramát a ketogenní dieta. Ostatní ASM je doporučováno nasazovat později v průběhu onemocnění. Nevhodná medikace zůstává beze změny.

V dalším textu se soustředíme na 3 ASM, které mají prokázanu efektivitu u DS na zákla-