

Léčba syndromu Dravetové

MUDr. Katalin Štěrbová, prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.

Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN v Motole, Praha

Syndrom Dravetové je závažnou vývojovou a epileptickou encefalopatií se začátkem v kojeneckém věku, která se projevuje farmakorezistentní epilepsií a četnými komorbiditami. Typická je provokace záchvatů zvýšenou teplotou. Léčba onemocnění je obtížná. V chronické medikaci by měl být první volbou valproát, dalšími přidanými léky klobazam, stiripentol, fenfluramin, kanabidiol, topiramát. Pacienti musí být vybaveni SOS medikací pro zvládnutí záchvatů v domácím prostředí. V léčbě je nutné se vyhnout blokátorům sodíkových kanálů, aplikace fenytoinu v epileptickém statu je však přípustná. Kromě protizáchvatové léčby je nutné věnovat pozornost i nefarmakologické léčbě komorbidit.

Klíčová slova: syndrom Dravetové, stiripentol, fenfluramin, kanabidiol.

Treatment of Dravet syndrome

Dravet syndrome is a developmental and epileptic encephalopathy starting in infancy and its main features are drug-resistant epilepsy and several co-morbidities. Seizures are typically provoked by increased temperature. The treatment of Dravet syndrome is challenging. The first antiseizure drug should be valproic acid, while clobazam, stiripentol, fenfluramine, canabidiol or topiramate are usually added later. All the patients must have rescue medication for home management of seizures. Sodium channel blockers should not be used for chronic treatment, but phenytoin can be administered to stop status epilepticus. Non-pharmacological treatment of co-morbidities should be addressed as well.

Key words: Dravet syndrome, stiripentol, fenfluramine, canabidiol.

Úvod

Vývojové a epileptické encefalopatie (DEE – Developmental and Epileptic Encephalopathy) tvoří závažnou skupinu neurologických diagnóz v dětském věku. Nejlépe popsáným a nejvíce probádaným zástupcem DEE je syndrom Dravetové (DS). Onemocnění popsala prof. Charlot Dravetová v r. 1978 v Marseille, když si všimla, že určitá část pacientů se syndromem Lennox-Gastaut vykazuje stejné anamnestické a elektroencefalografické rysy. Šlo zejména o rozvoj epilepsie v prvním roce života, provokaci záchvatů zvýšenou teplotou, fotosenzitivitu a četné myoklonie. První soubor pacientů se závažnou myoklonickou epilepsií u kojenců (SMEI = severe myoclonic epilepsy of

infancy) byl představen na Mezinárodním epileptologickém kongresu v Kiótu v r. 1982. Později byl syndrom Mezinárodní ligou proti epilepsii přejmenován na syndrom Dravetové, protože se ukázalo, že myoklonie nejsou u všech pacientů přítomné a že onemocnění je celoživotní. Objev genetické příčiny syndromu Dravetové přišel v r. 2001, kdy Claes se spolupracovníky popsali u sedmi pacientů s SMEI mutaci v genu SCN1A, kódujícího α -1 podjednotku napěťově řízeného sodíkového kanálu NaV1. 1. Další četné publikace i nepublikované nálezy potvrdily genetickou příčinu syndromu Dravetové a hypotéza, že syndrom Dravetové je vakcinační encefalopatie, byla jednoznačně vyvrácena (Bercovic et al., 2006).

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.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(5):368-372

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.048>

Článek přijat redakcí: 27. 5. 2024

Článek přijat k publikaci: 5. 8. 2024

MUDr. Katalin Štěrbová

katalin.sterbova@fnmotol.cz