

je podávání melatoninu, zkušenosti s u nás nedostupným perorálním klonidinem jsou i ve světě minimální (Wirrel et al., 2022).

Očkování

Pacienti se DS by měli být řádně očkováni dle očkovacího kalendáře. Doporučuje se preventivní podávání antipyretik po očkování (Wirrel et al., 2022). Howell et al. (2023) upozorňují na zvýšené riziko neurologických komplikací (zmnožení záchvatů, status epilepticus, úmrtí) při infekci chřipkou u dětí se

DS, a proto doporučují pravidelné očkování proti influenze.

Závěr

Komplexní péče o pacienta se syndromem Dravetové zahrnuje „cure and care“ (léčbu a péči) a vyžaduje spolupráci rodiny, lékaře a dalších specializovaných odborníků tak, aby pacient i jeho rodina měli co nejlepší kvalitu života. Multidisciplinární péče má být poskytnuta jak při stanovení diagnózy, tak v průběhu léčby záchvatů

a zvládání komorbidit (Granata, 2011). Dostupnost multidisciplinární péče je v různých oblastech ČR velmi odlišná. Chybí i koordinátoři péče, jejich funkci v posledních letech supluje svépomocná organizace Epicana, z. ú. (www.epicana.cz), která sdružuje rodiny dětí trpících závažnou epilepsií (ve velké míře syndromem Dravetové). Stejně jako jiné rodičovské iniciativy v zahraničí, tak i Epicana u nás pomáhá rodinám se sdílením informací i zkušeností s péčí o děti se syndromem Dravetové.

LITERATURA

- Bacq A, et al. An Update on Stiripentol Mechanisms of Action: A Narrative Review. *Adv Ther.* 2024 Apr;41(4):1351-1371. doi: 10.1007/s12325-024-02813-0.
- Battaglia D, Ricci D, Chieffo D, Guzzetta F. Outlining a core neuropsychological phenotype for Dravet syndrome. *Epilepsy Res.* 2016 Feb;120:91-7. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2015. 11. 020.
- Berkovic SF, Harkin L, McMahon JM, et al. De-novo mutations of the sodium channel gene SCN1A in alleged vaccine encephalopathy: a retrospective study. *Lancet Neurol.* 2006 Jun;5(6):488-92. doi: 10.1016/S1474-4422(06)70446-X.
- Brunklaus A, Brünger T, Feng T, et al. The gain of function SCN1A disorder spectrum: novel epilepsy phenotypes and therapeutic implications. *Brain.* 2022 Nov 21;145(11):3816-3831. doi: 10.1093/brain/awac210.
- Claes L, et al. De novo mutations in the sodium-channel gene SCN1A cause severe myoclonic epilepsy of infancy. *Am J Hum Genet.* 2001 Jun;68(6):1327-32. doi: 10.1086/320609.
- Djémié T, Weckhuysen S, von Spiczak S, et al.; EuroEPI-NOMICS RES Dravet working group. Pitfalls in genetic testing: the story of missed SCN1A mutations. *Mol Genet Genomic Med.* 2016 Apr 14;4(4):457-64. doi: 10.1002/mgg3.217.
- Dravet Ch, Guerrini R. Dravet syndrome. *John Libbey Eurotext.* 2023; 179 s. ISBN 978-2-7420-1653-2.
- Granata T. Comprehensive care of children with Dravet syndrome. *Epilepsia.* 2011 Apr;52 Suppl 2:90-4. doi: 10.1111/j. 1528-1167.2011.03011.x.
- Howell KB, Butcher S, Schneider AL, et al. Complications of Influenza A or B Virus Infection in Individuals With SCN1A-Positive Dravet Syndrome. *Neurology.* 2023 Jan 24;100(4):e435-e442. doi: 10.1212/WNL.0000000000201438.
- Chemaly N, Kuchenbuch M, Teng T, et al. A European pilot study in Dravet Syndrome to delineate what really matters for the patients and families. *Epilepsia Open.* 2024 Feb;9(1):388-396. doi: 10.1002/epi4.12557.
- Chiron C, Helias M, Kaminska A, et al. Do children with Dravet syndrome continue to benefit from stiripentol for long through adulthood? *Epilepsia.* 2018 Sep;59(9):1705-1717. doi: 10.1111/epi.14536.
- Chiron C, Chemaly N, Chancharme L, Nabbout R. Initiating stiripentol before 2 years of age in patients with Dravet syndrome is safe and beneficial against status epilepticus. *Dev Med Child Neurol.* 2023 Dec;65(12):1607-1616. doi: 10.1111/dmcn.15638.
- Licheni SH, McMahon JM, Schneider AL, et al. Sleep problems in Dravet syndrome: a modifiable comorbidity. *Dev Med Child Neurol.* 2018 Feb;60(2):192-198. doi: 10.1111/dmcn.13601.
- Löscher W. Basic pharmacology of valproate: a review after 35 years of clinical use for the treatment of epilepsy. *CNS Drugs.* 2002;16(10):669-94. doi: 10.2165/00023210-200216100-00003.
- Reilly C, Bjurulf B, Hallböök T. Autism and attention-deficit/hyperactivity disorder in children with Dravet syndrome: A population-based study. *Dev Med Child Neurol.* 2024 Apr 26. doi: 10.1111/dmcn.15937.
- Strzelczyk A, Schubert-Bast S. A Practical Guide to the Treatment of Dravet Syndrome with Anti-Seizure Medication. *CNS Drugs.* 2022 Mar;36(3):217-237. doi: 10.1007/s40263-022-00898-1.
- Sullivan J, Benítez A, Roth J, et al. A systematic literature review on the global epidemiology of Dravet syndrome and Lennox-Gastaut syndrome: Prevalence, incidence, diagnosis, and mortality. *Epilepsia.* 2024 May;65(5):1240-1263. doi: 10.1111/epi.17866.
- Scheffer IE. The fascinating phenotypic spectrum of SCN1A gain-of-function epilepsies. *Epilepsia.* 2023 May;64(5):1348-1350. doi: 10.1111/epi.17562.
- Suzuki T, Natsume J, Ito Y, et al. Effect of levodopa on pathological gait in Dravet syndrome: A randomized crossover trial using three-dimensional gait analysis. *Epilepsia.* 2024 May;65(5):1304-1313. doi: 10.1111/epi.17888.
- Symonds et al. Incidence and phenotypes of childhood-onset genetic epilepsies: a prospective population-based national cohort. *Brain.* 2019; 142; 2303-2318. doi:10.1093/brain/awz1952318.
- Thanh TN, Chiron C, Dellatolas G, et al. Efficacité et tolérance à long terme du stiripentol dans le traitement de l'épilepsie myoclonique sévère du nourrisson (syndrome de Dravet) [Long-term efficacy and tolerance of stiripentol in severe myoclonic epilepsy of infancy (Dravet's syndrome)]. *Arch Pediatr.* 2002 Nov;9(11):1120-7. French. doi: 10.1016/s0929-693x(02)00090-8. PMID: 12503502.
- Wirrell EC, Hood V, Knupp KG, et al. International consensus on diagnosis and management of Dravet syndrome. *Epilepsia.* 2022 Jul;63(7):1761-1777. doi: 10.1111/epi.17274.
- Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, et al. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia.* 2022 Jun;63(6):1349-1397. doi: 10.1111/epi.17239.