



## Syndroom van Dravet

### **Wat is het syndroom van Dravet?**

Het syndroom van Dravet is een ernstig epilepsiesyndroom bij kinderen wat zich kenmerkt door moeilijk behandelbare epilepsie-aanvallen en het stoppen of achteruitgaan van de ontwikkeling.

### **Wat zijn andere benamingen voor het syndroom van Dravet?**

Het syndroom van Dravet wordt ook wel severe myoclonus epilepsy of infancy (SMEI) genoemd.

### **Bij wie komt het syndroom van Dravet voor?**

De eerste symptomen van het syndroom van Dravet ontstaan meestal na het eerste levensjaar. Het is een zeldzaam voorkomend syndroom bij één op de 20.000-40.000 mensen. Jongentjes zijn twee maal zo vaak aangedaan als meisjes.

### **Wat houdt het syndroom van Dravet in?**

Kinderen met het syndroom van Dravet worden normaal geboren en ontwikkelen zich normaal in hun eerste levensjaar. In het eerste levensjaar krijgt het kind koortsstuipen meestal rondom de leeftijd van 5 maanden. Deze koortsstuipen verlopen meestal wel heftiger, geven vaak trekkingen in een lichaamshelft en duren langer dan koortsstuipen bij kinderen die geen Dravet zullen krijgen, maar in principe zijn deze koortsstuipen nog niet te onderscheiden van koortsstuipen bij kinderen die geen Dravet zullen krijgen. Wel krijgen kinderen die het syndroom van Dravet hebben veel meer koortsstuipen dan kinderen die geen syndroom van Dravet hebben.

Al snel krijgen kinderen met het syndroom van Dravet ook epilepsie-aanvallen zonder dat zij koorts hebben. Deze aanvallen kunnen erg langdurig zijn. Vaak komen deze aanvallen tijdens de slaap voor. Ook valt op dat zij geen nieuwe vaardigheden meer leren. Na het tweede jaar gaan ook vaardigheden die kinderen al beheersen (zoals bijvoorbeeld lopen en praten) verloren.

De epilepsie-aanvallen die voorkomen bij het syndroom van Dravet zijn heel verschillend, het gaat om tonisch-clonische aanvallen, atone aanvallen, atypische absences en myoclonieën. (zie voor beschrijving van deze aanvallen het algemeen stuk over epilepsie). Ook komen vaak langdurige epilepsie-aanvallen voor die status epilepticus worden genoemd.

### **Waardoor wordt het syndroom van Dravet veroorzaakt?**

De precieze oorzaak voor het syndroom van Dravet is niet bekend. Wel is recent ontdekt dat een groot deel van de kinderen een afwijking in een hun erfelijk materiaal hebben (DNA), de SCN1 mutatie. Door deze afwijking zijn zij gevoelig voor het ontwikkeling voor het syndroom van Dravet, daarnaast moeten nog meer factoren een rol spelen.

### **Hoe wordt de diagnose syndroom van Dravet gesteld?**

De diagnose wordt gesteld op grond van het verhaal van meerdere koortsstuipen gevolgd door andere epilepsie-aanvallen en stilstaan of terugvallen van de ontwikkeling.

Op een hersenfilmpje (EEG) zijn in het begin van de ziekte vaak nog geen afwijkingen te zien, pas later kunnen aanwijzingen gevonden worden dat er sprake is van het syndroom van Dravet. Door middel van bloedonderzoek kan bij een groot aantal kinderen de fout in het genetisch materiaal worden aangetoond.



Vaak zal ook een MRI-scan van de hersenen worden gemaakt, maar hierop zijn bij kinderen met het syndroom van Dravet geen afwijkingen te zien of afwijkingen die bij veel verschillen ziekten voorkomen. Er worden vaak nog andere onderzoeken verricht om een aantal epilepsiesyndromen uit te sluiten die veel op het syndroom van Dravet kunnen lijken. Meestal lukt dit met behulp van bloedonderzoek, soms is onderzoek van een stukje huid of een stukje spier noodzakelijk.

## **Wat is de behandeling van het syndroom van Dravet?**

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd de epilepsie-aanvallen te onderdrukken. Alle medicijnen die gebruikt worden in de behandeling van epilepsie kunnen gebruikt worden. Vaak zijn de aanvallen moeilijk te behandelen en zijn veel medicijnen nodig. Medicijnen die de grootste kans op effect hebben zijn topimaraat (Topamax®), valporinezuur (Depakin®), midazolam (Dormicum®), clobazam (Frisium®) en ethoxisumine (Ethymal®). Sinds kort is ook een nieuw medicijn op de markt stiripentol (Diacomit®) genaamd, wat ook een goed effect kan hebben op het voorkomen van aanvallen bij kinderen met het syndroom van Dravet.

Wanneer het medicijnen niet lukt om de epilepsie-aanvallen onder controle te krijgen kan een ketogeen dieet geprobeerd worden. Andere behandelingen zijn gammaglobulinen via een infuus, hoge doseringen prednison via een infuus.

Koorts is een belangrijke uitlokkende factor voor het ontstaan van aanvallen bij het syndroom van Dravet. Voorzover mogelijk moet geprobeerd worden om infectieziekten met koorts te voorkomen en om de hoogte van de koorts te verminderen met behulp van regelmatig paracetamol in overleg met de kinderneuroloog.

## **Wat is de prognose van het syndroom van Dravet?**

Het syndroom van Dravet is een ernstig syndroom. De epilepsie-aanvallen zijn vaak moeilijk behandelbaar en hebben een grote invloed op het leven van een kind met Dravet. Eigenlijk alle kinderen hebben een ontwikkelingsachterstand, meestal in ernstige mate. Vaak zijn er ook problemen met lopen als gevolg van spasticiteit en problemen met het coördineren van bewegingen. Veel kinderen hebben ook ernstige gedragsproblemen.

Na de leeftijd van 4 jaar blijft het beeld meestal min of meer stabiel.

## **Links en verwijzingen**

[www.epilepsie.nl](http://www.epilepsie.nl)

Auteur: JH Schieving