



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

ДРАВЕТ СИНДРОМ

Dravet syndrome - МКБ G 40.4



Бидејќи е ретка болест (заболени 1:20.000) поголемиот дел од лекарите немале можност да се сретнат со овој синдром во медицинската пракса, и затоа не се запознаени со спецификите на истиот. Овој синдром претставува тешка миоклонична епилепсија во детството опишана од страна на францускиот лекар, невро-педијатар, Шарлот Dravet во 1978 година по што го добива и името. Дравет синдромот е многу ретка и тешка форма на епилепсија која започнува во раното детство, најчесто во првата година од животот. Почетните напади се во форма на тонично-клонични грчеви, обично со продолжено траење, кои воглавно се јавуваат при покачена температура и во почетокот потсетува на фебрилни конвулзии. Нападите тешко се контролираат и бараат посебен медицински третман. Во текот на втората година од животот се јавуваат и други видови на напади: myoclonia, отсуства (загледување), парцијални напади...

Најопасната состојба во која е загрозен животот на детето се нарекува epilepticus. Тоа е долготраен напад што може да се запре само во болница со антидемотозна терапија. Раниот детски развој кај овие пациенти е уреден, но како што зачестуваат нападите во втората година од животот, почнува да забележува отстапување на развојот и други



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

невролошки недостатоци и тешкотии кои исто така мора да се третираат бидејќи предизвикуваат:

- одложен психомоторен развој
- нарушувања во однесувањето (вклучувајќи психоза)
- тежината на движење и рамнотежа
- одложен развој на говорот
- ретардација на растот
- тешкотии со спиењето
- сензорна интеграција растројство
- нарушувања на терморегулацијата
- други нарушувања на автономниот нервен систем, покачена телсна температура, потење, болка.
- хронични инфекции на респираторниот тракт

Игнорирање на симптомите на болеста од страна на лекарите доведува до доцно дијагностицирање, а тоа може да бидат катастрофално за детето поради несоодветната терапија. Некои од пропишаните антиепилептични лекови кои се користат за лекување на епилепсија кај деца со Дравет синдром, се целосно забранети, бидејќи тие предизвикуваат зголемување на бројот на нападите и влошување.

Дравет синдром е една од најпознатите отпорни епилептични синдроми на достапните фармаколошки терапии. Децата со Дравет синдром не можат да го надминат овој синдром. Бидејќи како постојана состојба влијае на квалитетот на нивните животи, нив им треба постојана грижа и надзор кој е емотивно и физички многу исцрпувачки за сите членови на семејството. Раната дијагностика е клучна во лекувањето на овие пациенти.

Дијагностичка анализа се состои од:

- КТ и МРИ
- метаболички анализа



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

- лумбална пункција
- лабораториски испитувања
- биопсија на кожата и мускулите
- ЕЕГ

Кај деца со Дравет синдром, сите анализи се во граници на нормала и уредни, со исклучок на ЕЕГ. Кај повеќето деца (70%) со Дравет синдром потврдени се мутации на SCN1A генот. Неодамна се откриени уште гени кои се поврзани со клиничка слика која ја дава овој синдром.

Ненадејна неочекувана смрт од епилепсија (SUDEP)

SUDEP се однесува на ненадејна, прерана смрт на пациент со епилепсија, а причината за смртта останува непозната. Децата со долги напади и пациентите со Дравет синдром имаат поголем ризик од ненадејна смрт отколку другите форми на епилепсија. Понекогаш е тешко да се разговара за оваа тема, но многу родители сметаат дека е подобро да ги имаат сите информации и да бидат свесни за тоа што можат да направат за да можат нивните деца да имаат безбеден и среќен живот.

Експертите веруваат дека најдобар начин да се спречи ненадејна смрт и епилептичен статус е да се обидат да ги контролираат нападите што е можно повеќе. Најдобар начин да го направите ова е да соработувате со медицинскиот тим за да се обидете да најдете најефикасен третман за добра контрола на нападот: или лекови, исхрана или алтернативни третмани.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI
RARE DISEASES
GROUP



ALKALOID
SKOPJE
Health above all



MEDIS

