



Das Dravet-Syndrom

Wichtige Informationen
auf einen Blick

Krankheitsbild, nützliche Tipps &
Internetadressen zum Nach- und Weiterlesen

UCBCares[®]
About People

Liebe Eltern, liebe Angehörige,

die Diagnose „Dravet-Syndrom“ bei Ihrem Kind oder Ihrer/Ihrem Angehörigen kann zunächst viele Fragen aufwerfen. Häufig ist es dann hilfreich, sich umfassend zu informieren und Zugang zu Beratungs- und Unterstützungsangeboten zu erhalten.

Obwohl sich durch die Erkrankung Ihres Kindes oder Ihrer/Ihres Angehörigen Veränderungen ergeben können, sollten Sie wissen, dass Sie nicht allein sind. Häufig benötigen insbesondere Kinder und Jugendliche mit Dravet-Syndrom im Vergleich zu Menschen mit anderen Epilepsie-Syndromen eine besondere medizinische und pädagogische Fürsorge von den Angehörigen. Für diese kann es daher hilfreich sein, sehr früh familiäre, gesellschaftliche und staatliche Unterstützung aufzusuchen und einzufordern. Im Innenteil dieser Broschüre finden Sie Informationen zu zahlreichen Organisationen, Netzwerken und Vereinen, die bei der Suche nach der passenden Betreuung und Unterstützung nützlich sein können.

Weiterführende Informationen und Unterstützung erhalten Sie bei folgenden Patient:innenorganisationen:

1. **Dravet-Syndrom e.V.**
www.dravet.de
2. **e.b.e. epilepsie bundes-elternverband e.V.**
www.epilepsie-elternverband.de
Tel. 0800-4422744
3. **Deutsche Epilepsievereinigung e.V.**
www.epilepsie-vereinigung.de
Tel. 030-3424414

Wir hoffen, dass diese Broschüre Ihnen wertvolle Informationen bietet und Sie beim Umgang mit dem Dravet-Syndrom unterstützt.

Ihre UCB Pharma GmbH

Informationen zum Dravet-Syndrom

Das Dravet-Syndrom ist ein seltenes **Epilepsie-Syndrom**, das im Allgemeinen zwischen dem 3. und 9. Lebensmonat erstmalig in Erscheinung tritt. Etwa eine von 20.000 Lebendgeburten ist davon betroffen.

In rund 85 % der Fälle liegt eine Veränderung (Mutation) im **SCN1A-Gen** vor. Dieses enthält genetische Informationen für einen Natriumkanal, welcher an der Signalübertragung im Gehirn beteiligt ist. Eine Veränderung im SCN1A-Gen beeinflusst die Funktion der Nervenzellen. Dies führt dazu, dass bestimmte Bereiche des Gehirns übererregbar werden, was zur Anfälligkeit für epileptische Anfälle führt. In den meisten Fällen tritt diese Mutation spontan auf, aber in etwa 10 % der Fälle wird sie von einem Elternteil vererbt.




Aufgrund der zumindest anfänglichen Abhängigkeit der epileptischen Anfälle von der Körpertemperatur zeigen sich beim Dravet-Syndrom häufig als erstes **Fieberkrämpfe**, die oft ungewöhnlich lang sein können. Eventuell tritt bereits früh ein Status epilepticus auf. **Status epilepticus** ist ein anhaltender epileptischer Anfall oder eine Serie von Anfällen, zwischen denen es nicht zur Erholung kommt. Solche Anfälle sind häufig schwer zu kontrollieren und stellen einen medizinischen Notfall dar. Besonders bei Säuglingen und Kleinkindern ist die Anfallshäufigkeit sehr hoch, manchmal treten Anfälle sogar mehrmals täglich auf. Im Krankheitsverlauf können sich die Arten und Häufigkeiten der Anfälle ändern. Dabei kommen in der Regel auch Anfälle hinzu, die nicht durch Fieber ausgelöst werden. Neben einer **erhöhten Körpertemperatur** sind auch weitere **Auslöser für Anfälle**, wie starke Emotionen, Aufregung, Schlafmangel, starke körperliche Anstrengung, Infektionen oder schnelle Lichtwechsel, bekannt.





Mehr als 90 % der Erkrankten mit Dravet-Syndrom leiden zudem unter **Begleiterkrankungen**. Diese treten jedoch nicht bei jeder/jedem Erkrankten auf und können in ihrer Stärke variieren. Begleiterkrankungen können Verhaltensauffälligkeiten, Lernschwierigkeiten und motorische sowie psychische Probleme umfassen.




Die wesentliche Säule der Behandlung ist die **medikamentöse Therapie**. Sie sollte immer wieder individuell an die jeweilige Situation der/des Betroffenen angepasst werden. Es kann schwierig sein, Anfallsfreiheit zu erreichen, aber neue Therapieansätze lassen auf verbesserte Behandlungsmöglichkeiten für Patient:innen mit Dravet-Syndrom hoffen.

Eine ernsthafte Komplikation bei Epilepsie ist der plötzliche, unerwartete Tod bei Epilepsie, der **SUDEP** (Sudden Unexpected Death in Epilepsy) genannt wird. Menschen mit Dravet-Syndrom haben ein erhöhtes Risiko für SUDEP, welcher meistens nachts während des Schlafs auftritt. Die Einhaltung der empfohlenen medikamentösen Therapie und die Verwendung von Anfallsdetektionssystemen, vor allem im Schlaf, können helfen, das Risiko zu verringern.

Zusätzlich zur Einnahme von Medikamenten ist die Betreuung durch ein **Team von Fachleuten** wichtig, darunter Ärzt:innen, Therapeut:innen (Logopäd:innen, Physio-, Ergo-, Psychotherapeut:innen) sowie möglicherweise Pflegekräfte und Pädagog:innen. Die Behandlung sollte in einem sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ), medizinischen Zentrum für Erwachsene mit Behinderung (MZEB) oder in einem spezialisierten Epilepsiezentrum erfolgen.

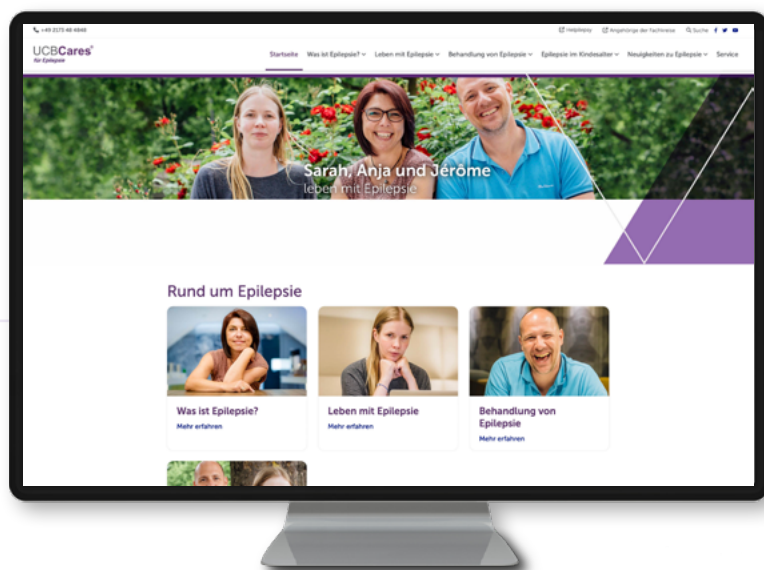
	Erläuterungen	Zum Nach- und Weiterlesen
Diagnose 	<p>Ihr Kind/Ihre Angehörige/Ihr Angehöriger hat die Diagnose Dravet-Syndrom erhalten. Die regelmäßige Betreuung durch eine neurologische oder kinder-neurologische Epilepsie-Spezialistin/einen neurologischen oder kinder-neurologischen Epilepsie-Spezialisten ist nun wichtig. Auch die Behandlung in einem spezialisierten Epilepsiezentrum kann sinnvoll sein. Falls noch nicht erfolgt, sprechen Sie die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt auf eine genetische Testung an. Diese wird in jedem Alter empfohlen.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.dravet.de > Leben mit Dravet > Das Syndrom • www.ucbcares.de/epilepsie > Neuigkeiten zu Epilepsie > Seltene Epilepsie-Erkrankung mit frühem Beginn: Das Dravet-Syndrom • www.stiftung-michael.de > Adressen > Epilepsiezentren
Anfallsauslöser 	<p>Anfallsauslöser werden auch „Trigger“ genannt. Bestimmte Auslöser für epileptische Anfälle können u. a. Fieber, Infekte, körperliche Aktivität, Stress, Emotionen, Schlafmangel oder Lichtstimulation sein. Nicht bei jeder/jedem Betroffenen führen alle Auslöser zu epileptischen Anfällen. Es gibt Trigger, die nicht vermieden werden sollten, um dem Kind genügend Raum zur Entwicklung zu geben. Hierzu gehören bspw. Emotionen und soziale Kontakte. Für bestimmte Anfallsauslöser können Maßnahmen zur Vermeidung getroffen werden, z. B. polarisierende Sonnenbrille bei Lichtempfindlichkeit, Kühlwesten bei Hitze oder beispielsweise die Gabe von fiebersenkenden Medikamenten.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.dravet.de > Leben mit Dravet > Das Syndrom • www.ucbcares.de/epilepsie > Neuigkeiten zu Epilepsie > Seltene Epilepsie-Erkrankung mit frühem Beginn: Das Dravet-Syndrom • www.ucbcares.de/epilepsie > Behandlung von Epilepsie > Unterstützende Behandlungsmöglichkeiten bei Epilepsie
Medikamentöse Therapie 	<p>Um die epileptischen Anfälle zu reduzieren, ist es häufig notwendig, mehrere Medikamente zu kombinieren. Auftretende Nebenwirkungen und Wechselwirkungen können sehr unterschiedlich sein und die Lebensqualität bzw. das Wohlbefinden der Betroffenen unterschiedlich stark beeinflussen. Bei der medikamentösen Therapie ist es daher wichtig, sowohl Anzahl und Schwere der epileptischen Anfälle zu reduzieren, als auch die Verträglichkeit insbesondere in Bezug auf Schlafstörungen, Verhaltensprobleme und psychische Auffälligkeiten zu beachten. Möglichkeiten und Fragen zu Medikamenten besprechen Sie bitte mit der behandelnden Ärztin/dem behandelnden Arzt.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.dravet.de > Leben mit Dravet > Therapie • www.epilepsie-elternverband.de > Epilepsien > Medizinisches > Therapie • www.ucbcares.de/epilepsie > Behandlung von Epilepsie > Behandlung von Epilepsie mit Medikamenten

	Erläuterungen	Zum Nach- und Weiterlesen
<p>Nicht-medikamentöse Therapie</p> 	<p>Zu den nicht-medikamentösen Therapiemöglichkeiten zählen z. B. die ketogene Diät oder die besser verträgliche modifizierte Atkins-Diät. Eine ketogene Diät oder Atkins-Diät sollte nur während einer Behandlung im Krankenhaus begonnen werden. Auch im Verlauf erfordern diese Diäten engmaschige und regelmäßige Kontrollen durch Diätassistent:innen und betreuende Ärzt:innen. Diätassistent:innen in Kinderkrankenhäusern geben hierzu wertvolle Tipps. Auch sogenannte neurostimulatorische Behandlungen können bei einigen Patient:innen hilfreich sein. Bei möglichen Begleit-symptomen können Physio-, Logo- und Ergotherapie helfen.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.ucbcares.de/epilepsie > Leben mit Epilepsie > Epilepsie im Alltag • www.ucbcares.de/epilepsie > Leben mit Epilepsie > Sport und Ernährung bei Epilepsie • www.dravet.de > Leben mit Dravet > Therapie > Alternative Therapieansätze • www.epilepsie-vereinigung.de > Diagnostik und Behandlung > Ketogene Diäten • www.epilepsie-vereinigung.de > Diagnostik und Behandlung > Neurostimulation in der Epilepsiebehandlung
<p>SUDEP</p> <p>Sudden Unexpected Death in Epilepsy</p> 	<p>Bitte sprechen Sie mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt über das Risiko eines plötzlichen, unerwarteten Epilepsietodes, auch SUDEP genannt, da das Risiko hierfür beim Dravet-Syndrom deutlich erhöht ist. Monitorgestützte Schlafüberwachung (z. B. Pulsoxymeter) kann helfen, Anfälle während des Schlafes zu erkennen, da diese das Risiko für SUDEP erhöhen. Die Anwendung wirksamer Gegen-, z. B. Wiederbelebungsmaßnahmen werden von Angehörigen gewünscht und sollten kontinuierlich trainiert werden. Allerdings kann auch bei richtig durchgeführter Reanimation ein SUDEP nicht in jedem Fall verhindert werden.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.ucbcares.de/epilepsie > Neuigkeiten zu Epilepsie > Seltene Epilepsie-Erkrankung mit frühem Beginn: Das Dravet-Syndrom • www.ucbcares.de/epilepsie > Was ist Epilepsie? > Epilepsie und Lebenserwartung > SUDEP • www.stiftung-michael.de > Publikationen > Informationen zu Epilepsie > SUDEP • www.sudep.de (Oskar Killinger Stiftung) • www.dravet.de > Leben mit Dravet > Therapie > SUDEP
<p>Anlaufstellen</p> 	<p>Es gibt viele Unterstützungs- und Entlastungsmöglichkeiten für Ihre Familie, wie sozialmedizinische Dienste in Epilepsiezentren oder sozialpädiatrischen Zentren (SPZ), familienentlastende Dienste, Sozialhilfeträger und Wohlfahrtsverbände, die Sie in Anspruch nehmen können. Darüber hinaus können auch bestimmte Hilfsmittel, z. B. Rehabuggy, Pflegebett und Therapiestuhl, den Alltag erleichtern.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.dravet.de > Leben mit Dravet > Wichtige Dokumente • www.dravet.de > Leben mit Dravet > Hilfsmittel • www.ucbcares.de/epilepsie > Leben mit Epilepsie > Epilepsie im Alltag > Epilepsie und Schwerbehinderung • www.stiftung-michael.de > Adressen > Epilepsiezentren • www.dgspj.de > institution > sozialpaediatriische-zentren
<p>Beratungsstellen</p> 	<p>In einem Netzwerk von Betroffenen und Angehörigen, z. B. in einer Selbsthilfegruppe, besteht die Möglichkeit des gegenseitigen Erfahrungs- und Wissensaustausches. Patientenorganisationen sind hierfür eine gute Möglichkeit. Für Rechtsfragen bietet der Sozialverband VdK Sozialrechtsberatung und Interessenvertretung an.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.dravet.de • www.epilepsie-elternverband.de • www.epilepsie-vereinigung.de > Adressen > Selbsthilfe und Beratung • www.vdk.de > Mitgliedschaft

	Erläuterungen	Zum Nach- und Weiterlesen
<p>Kindergarten/ Schule</p> 	<p>Je nach Entwicklungsstand kann Ihr Kind eine Regel- oder Integrations-Kita sowie später eine Regel- oder Förderschule besuchen. Entwicklungsschwächen kann in Regel-Kitas durch Frühförderung begegnet werden. Eine Integrationshilfe/Einzelfallhilfe oder Teilhabeassistentin kann eine zeitweilige oder dauerhafte Hilfe sein. Somit kann eine Teilhabe in Kindergarten und Schule ermöglicht werden.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.ucbcares.de/epilepsie > Epilepsie im Kindesalter > Epilepsie und Kindergarten • www.ucbcares.de/epilepsie > Epilepsie im Kindesalter > Epilepsie und Schule • www.epilepsie-vereinigung.de > Leben mit Epilepsie > Epilepsie in Schule und Kindergarten • www.epilepsie-vereinigung.de > Leben mit Epilepsie > Medikamentenabgabe in Schule und Kindergarten
<p>Erwachsen werden mit Dravet-Syndrom</p> <p>18+</p>	<p>Ab dem 18. Lebensjahr gilt auch ein Kind mit Dravet-Syndrom als erwachsen. Ab diesem Zeitpunkt muss einiges neu geregelt werden, z. B. eventuell Beantragung einer Betreuung, Behördengänge, Kontenführung. Um eine kontinuierliche medizinische Betreuung beim Übergang vom Jugendalter zum Erwachsenenalter (Fachbegriff: Transition) zu gewährleisten, sollte frühzeitig überlegt werden, wie der Wechsel am besten gestaltet werden kann und welche weitere Unterstützung notwendig ist, z. B. der Wechsel von der kinder-neurologischen Epilepsie-Spezialistin/dem kinder-neurologischen Epilepsie-Spezialisten zur neurologischen Epilepsie-Spezialistin/zum neurologischen Epilepsie-Spezialisten. Für eine umfassende Weiterbehandlung können Medizinische Zentren für Erwachsene mit Behinderung (MZEB) eine gute Anlaufstelle sein.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.dravet.de > Leben mit Dravet > Dravet 16+ • www.epilepsie-vereinigung.de > Leben mit Epilepsie > Berufswahl bei Epilepsie • www.epilepsie-vereinigung.de > Leben mit Epilepsie > Epilepsie im Arbeitsleben • www.ucbcares.de/epilepsie > Leben mit Epilepsie > Epilepsie in Ausbildung, Studium und Beruf
<p>Verhalten bei einem epileptischen Anfall</p> 	<p>Angehörige oder Betreuungspersonen, die die unterschiedlichen epileptischen Anfallsarten einschätzen können, sollten beim Auftreten von sogenannten großen Anfällen oder Anfällen mit eingeschränktem Bewusstsein mit den wichtigsten Notfallmaßnahmen vertraut sein. Ein Notfallplan zur Behandlung eines Status epilepticus sollte mit der Ärztin/dem Arzt erstellt werden. Ein Status epilepticus ist jeder epileptische Anfall, der länger als 5 Minuten anhält oder wenn 2 oder mehr aufeinanderfolgende Anfälle über einen Zeitraum länger als 5 Minuten erfolgen, zwischen denen der Ausgangszustand nicht wiedererlangt wird. Denken Sie auch daran, dass Kontaktpersonen, z. B. Erzieher:innen, Lehrer:innen, Kolleg:innen, über die Erkrankung und Notfallmaßnahmen informiert werden.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.ucbcares.de/epilepsie > Leben mit Epilepsie > Erste Hilfe bei einem epileptischen Krampfanfall • www.ucbcares.de/epilepsie > Behandlung von Epilepsie mit Medikamenten > Notfallmedikation bei Epilepsie • www.ucbcares.de/epilepsie > Epilepsie im Kindesalter > Tipps für Lehrer:innen und Erzieher:innen bei Epilepsie • www.epilepsie-elternverband.de > Material > Erste Hilfe – kinderleicht erklärt
<p>Reisen</p> 	<p>Besprechen Sie eine Reise im Vorfeld mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt. Es ist wichtig, ausreichend Medikamente mitzunehmen! Denken Sie auch daran, Hilfsmittel und all das einzupacken, was helfen kann, einen Anfall zu verhindern, z. B. Sonnenbrille, Kühlweste. Es kann hilfreich sein, sich im Vorfeld über Fachärzt:innen oder neurologische oder kinder-neurologische Epilepsie-Spezialist:innen sowie Krankenhäuser an Ihrem Urlaubsort zu informieren. Des Weiteren ist das Führen eines internationalen Epilepsie-Notfallausweises sinnvoll.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • www.ucbcares.de/epilepsie > Leben mit Epilepsie > Epilepsie im Alltag > Epilepsie und Reisen • www.epilepsie-vereinigung.de > Leben mit Epilepsie > Hinweise zu Flug- und Fernreisen • www.epilepsie-vereinigung.de > Informations-Pool > Internationaler Notfallausweis

Kennen Sie unsere Patient:innen-Website?

Auf dieser Website haben Sie die Möglichkeit, direkt online auf Informationen zum Thema Epilepsie zuzugreifen.



www.ucbcares.de/epilepsie

UCBCares steht Ihnen für Fragen rund um unsere Produkte zur Verfügung.

UCB Pharma GmbH
Rolf-Schwarz-Schütte-Platz 1
40789 Monheim am Rhein

Tel.: +49 (0) 2173 48 48 48
Fax: +49 (0) 2173 48 48 41
Email: ucbcares.de@ucb.com