

Síndrome de Dravet

datos clave



Inspired by patients.
Driven by science.

Esta información ha sido producida por UCB

Síndrome de Dravet: un tipo de epilepsia rara y grave^{1,2}

- ▶ una enfermedad crónica que afecta significativamente la calidad de vida (CdV) de pacientes y sus familiares³⁻⁵
- ▶ suele iniciarse en la infancia
- ▶ puede afectar el desarrollo
- ▶ no responde bien al tratamiento (resistente al tratamiento)

No existe cura para el síndrome de Dravet⁶

Incidencia registrada

1 de 15.700 – 1 de 40.900^{7,8}

Conlleva **múltiples** tipos de **crisis⁹**

Las pruebas genéticas pueden ayudar a confirmar el diagnóstico¹⁰



de niños con síndrome de Dravet diagnosticado tienen una mutación genética conocida como SCN1A³

5-10% de casos son heredados
90-95% de casos son totalmente aleatorios¹¹⁻¹⁵

El diagnóstico está basado en la evaluación clínica¹⁶



Una enfermedad rara que puede ser **diagnosticada erróneamente** como una epilepsia diferente o **no diagnosticada¹⁷**

4-20% tasa de mortalidad hasta la edad adulta^{18,19}

Los tipos de crisis más habituales son^{3,20-25}:

Tónico-clónica generalizada	comienza con rigidez en brazos y piernas, seguida por movimientos espasmódicos en brazos, piernas y cabeza con pérdida de conciencia
Mioclónica	movimientos espasmódicos involuntarios cortos que causan una contracción muscular repentina
Hemiclónica	afecta solamente un lado del cuerpo
Tónica	rigidez en brazos y piernas
Clónica	movimientos espasmódicos en brazos, piernas y cabeza
Tónico-atónicas	rigidez de los músculos del cuerpo seguida de relajación
Focal con señales motores claramente observables	afecta una zona limitada del cerebro, la persona afectada se mantiene consciente

Existen cuatro fases del síndrome de Dravet:

1 Fase febril (infancia)²⁶:

Alta probabilidad de diagnóstico en el primer año, caracterizada por crisis de fiebre duraderas que a menudo exigen tratamiento de urgencia

1

2 Fase de empeoramiento

(1-5 años)^{26,27}: Proliferan las crisis motoras, desencadenadas por fracturas ambientales. Pueden aparecer otros tipos de crisis, como mioclónicas o ausencias. Los niños pueden presentar descoordinación, pérdida de tono muscular y destreza reducida

2

4 **Edad adulta**^{26,28,29}: Las crisis persisten, principalmente durante el sueño, con crisis tónico-clónicas generalizadas. El empeoramiento progresivo en la edad adulta incluye trastornos del movimiento, temblores y síntomas similares a los de la enfermedad de Parkinson. Otros tipos de crisis pueden disminuir, pero los adultos pueden tener problemas de salud debido al síndrome de Dravet. Aproximadamente, una cuarta parte de los pacientes puede sufrir pérdida de densidad ósea, con un mayor riesgo de fracturas

4

3 Etapa de estabilización (alrededor de los 10 años)^{26,28}:


Las crisis se vuelven más cortas y menos frecuentes, ocurriendo durante el sueño. Pueden producirse crisis tónicas, en formas más leves con solo un episodio al año. Los pacientes pueden desarrollar una marcha encorvada, a menudo apoyándose en otra persona o utilizando una silla de ruedas. El deterioro cognitivo suele estar presente

3

SUDEP (muerte súbita inesperada en epilepsia) es un motivo de temor en padres y cuidadores de personas con síndrome de Dravet; el riesgo debe hablarse con un profesional sanitario²⁹⁻³¹


Se estima que el riesgo de SUDEP en niños con síndrome de Dravet es **30 veces mayor** que en otras epilepsias iniciadas en la infancia^{32,33}

Aspectos de la vida diaria del paciente afectados por el síndrome de Dravet³⁴:

 **Sueño** – los trastornos del sueño empeoran las crisis, más crisis causan más insomnio, originando un ciclo

 **Alimentación** – dificultades de alimentación

 **Trastornos de la marcha** – pueden afectar la autonomía del paciente

 **Aprender a ir al baño** – aprendizaje tardío, a veces incontinencia

 **Escuela** – días perdidos, requiere apoyo adicional

Opciones de tratamiento actuales:



Medicación anticonvulsiva

Dieta cetogénica^{16,35,36}

Gestión de desencadenantes³⁷

Estimulación del nervio vago (dispositivo similar a un marcapasos que envía impulsos eléctricos al nervio vago del cuello)³⁸

Crisis en el síndrome de Dravet³⁹



Empiezan con el primer año de vida

Se presentan en niños con desarrollo normal

Pueden ser repetitivas

A veces podrían ser prolongadas (más de 5 minutos de actividad convulsiva sin recuperación entre convulsiones en crisis tónico-clónicas, conocidas como status epilepticus)⁴⁰

Las crisis pueden estar causadas por incidencias diarias³⁷



Estrés o excitación emocional; luz solar, luces o patrones parpadeantes; cambios de temperatura corporal

Las crisis no están adecuadamente controladas en un **90%** de personas con síndrome de Dravet⁴¹



Otras características del síndrome de Dravet^{3,42}:

Problemas cognitivos
Trastornos motores y del comportamiento que aumentan con la edad



35%

de hermanos adultos presentan un historial de tratamiento por depresión clínica⁴⁴

66%

de cuidadores sienten depresión debido a la naturaleza devastadora del síndrome de Dravet²⁹



Impacto en la familia y cuidadores

La responsabilidad del cuidado puede afectar significativamente la vida diaria⁴

La vida de los pacientes con síndrome de Dravet y la de sus cuidadores y familiares está directa e indirectamente afectada por las exigencias físicas y emocionales de la enfermedad⁴³

81%

dejó de trabajar debido a sus responsabilidades de cuidado⁴

58%

de hermanos de 9-12 años afirman sentir preocupación o miedo cuando su hermano sufre una crisis⁴⁴

74%

de cuidadores afirma sentir preocupación por el impacto emocional en los hermanos de niños con síndrome de Dravet²⁹

79%

de hermanos de 9-12 años temía que su hermano pudiera morir⁴⁴

Referencias:

1. Campbell JD, Whittington MD, Kim CH, et al. *Epilepsy Behav.* 2018;80:152–6.
2. Cardenal-Muñoz E, Auvin S, Villanueva V, et al. *Epilepsia Open.* 2022;7(1):11–26.
3. Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, et al. *Epilepsia.* 2022;63(6):1349–97.
4. Lagae L, Irwin J, Gibson E, et al. *Seizure.* 2019;65:72–9.
5. Wirrell EC, Hood V, Knupp KG, et al. *Epilepsia.* 2022;63(7):1761–77.
6. Dravet Syndrome UK. Treatments and Outcomes. www.dravet.org.uk/about-dravet-syndrome/treatments-and-outcomes/. Accessed July 2024.
7. Wu YW, Sullivan J, McDaniel SS, et al. *Pediatrics.* 2015;136(5):e1310–5.
8. Brunklaus A, Ellis R, Reavey E, et al. *Brain.* 2012;135(Pt 8):2329–36.
9. Darra F, Battaglia D, Dravet C, et al. *Epilepsia.* 2019;60(S3):S49–S58.
10. Cetica V, Chiari S, Mei D, et al. *Neurology.* 2017;88(11):1037–44.
11. Marini C, Scheffer IE, Nabbout R, et al. *Epilepsia.* 2011;52(S2):24–9.
12. Claes L, Del-Favero J, Ceulemans B, et al. *Am J Hum Genet.* 2001;68(6):1327–32.
13. Nabbout R, Gennaro E, Dalla Bernardina B, et al. *Neurology.* 2003;60(12):1961–7.
14. Wallace RH, Hodgson BL, Grinton BE, et al. *Neurology.* 2003;61(6):765–9.
15. Fujiwara T, Sugawara T, Mazaki-Miyazaki E, et al. *Brain.* 2003;126(Pt 3):531–46.
16. Figueiredo R, Rocha R, Freitas Baptista C, et al. *Birth Growth MJ.* 2021;30(4):213–8.
17. Gil-Nagel A, Sanchez-Carpintero R, San Antonio V, et al. *Rev Neurol.* 2019;68(2):75–81.
18. Cross JH, Galer BS, Gil-Nagel A, et al. *Seizure.* 2021;93:154–9.
19. Sullivan J, Benítez A, Roth J, et al. *Epilepsia.* 2024;65(5):1240–63.
20. Wirrell EC, Laux L, Donner E, et al. *Pediatr Neurol.* 2017;68:18–34.e3.
21. Epilepsy Society. Seizures An introduction to epileptic seizures. https://epilepsysociety.org.uk/sites/default/files/2023-12/SeizuresNovember2023_3.pdf. Updated Nov 2023. Accessed July 2024.
22. Edwards JC. *CNS Spectr.* 2001;6(9):750–5.
23. Fisher RS, Cross HJ, D'Souza C, et al. *Epilepsia.* 2017;58(4):531–42.
24. Johns Hopkins Medicine. Types of Seizures. www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/epilepsy/types-of-seizures. Accessed July 2024.
25. Medlink®Neurology. Hemiclonic seizures. www.medlink.com/articles/hemiclonic-seizures. Updated Jan 2024. Accessed July 2024.
26. Gataullina S, Dulac O. *Seizure.* 2017;44:58–64.
27. Miller IO, Sotero de Menezes MA. SCN1A Seizure Disorders. 2007. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. Accessed July 2024.
28. Wyers L, Van de Walle P, Hoornweg A, et al. *Eur J Paediatr Neurol.* 2019;23(3):357–67.
29. Villas N, Meskis MA, Goodliffe S. *Epilepsy Behav.* 2017;74:81–6.
30. Jensen MP, Liljenquist KS, Bocell F, et al. *Epilepsy Behav.* 2017;74:135–43.
31. Skluzacek JV, Watts KP, Parsy O, et al. *Epilepsia.* 2011;52(S2):95–101.
32. Kalume F. *Respir Physiol Neurobiol.* 2013;189(2):324–8.
33. Harden C, Tomson T, Gloss D, et al. *Neurology.* 2017;88(17):1674–80.
34. Dravet Syndrome UK. DSUK Family Guide. www.dravet.org.uk/dsuk-family-guide/. Updated Jan 2024. Accessed July 2024.
35. Gorria Redondo N, Angulo García ML, Montesclaros Hortigüela Saeta M, et al. *An Pediatr (Barc).* 2016;84(6):341–3.
36. Garcia-Peñas JJ. *Rev Neurol.* 2018;66(S01):S71–5.
37. UCSF Benioff Children's Hospital. Dravet syndrome. www.ucsfbenioffchildrens.org/conditions/dravet_syndrome/treatment.html. Updated Feb 2024. Accessed July 2024.
38. González HFJ, Yengo-Kahn A, Englot DJ. *Neurosurg Clin N Am.* 2019;30(2):219–30.
39. Dravet C. *Epilepsia.* 2011;52(S2):3–9.
40. Wylie T, Sandhu DS, Murr NI. Status Epilepticus. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan. Accessed July 2024.
41. Lagae L, Brambilla I, Mingorance A, et al. *Dev Med Child Neurol.* 2018;60(1):63–72.
42. Brunklaus A, Dorris L, Zuberi SM. *Epilepsia.* 2011;52(8):1476–82.
43. Whittington MD, Knupp KG, Vanderveen G, et al. *Epilepsy Behav.* 2018;80:109–13.
44. Bailey LD, Schwartz L, Dixon-Salazar T, et al. *Epilepsy Behav.* 2020;112:107377.

