De første 20 spørgsmål om
DRAVET SYNDROM

Charlotte Dravet - Stéphane Auvin
Domenica Battaglia - Ana Isabel Dias - Marina Nikanorova
Rocio Sanchez-Carpintero - Katalin Sterbova

BIOCODEX

DANISH

De første 20 spørgsmål om Dravet syndrom

De første 20 spørgsmål om Dravet syndrom

Dansk udgave

John Libbey EUROTEXT

Denne pjece er udarbejdet med hjælp og støtte fra BIOCODEX

Copyright 2016, BIOCODEX

Denne pjece er beregnet til privat brug.

Præsentationen og indholdet af denne pjece tilhører virksomheden BIOCODEX og er beskyttet af den gældende lovgivning om intellektuel ejendomsret. Hel eller delvis anvendelse eller reproduktion af denne pjeces tekst, billeder eller diagrammer er strengt forbudt uden forudgående skriftlig tilladelse fra virksomheden BIOCODEX.

Videnskabeligt udvalg

Formand
Dr. Charlotte Dravet
Frankrig, Italien

Koordinator
Prof. Stéphane Auvin
Frankrig

Medlemmer
Dr. Domenica Battaglia
Italien

Dr. Ana Isabel Dias
Portugal

Dr. Marina Nikanorova
Danmark

Dr. Rocio Sanchez-Carpintero
Spanien

Dr. Katalin Sterhova
Den Tjekkiske Republik

Forord

Det glæder mig at præsentere pjecen *De første 20 spørgsmål om Dravet syndrom*, da jeg mener, det er vigtigt for jer, forældre og familier, at have noget materiale, der giver letforståelige svar på de spørgsmål, I har om jeres barns sygdom.

Forfatterne er alle internationalt anerkendte børneneurologer, der har mange patienter med Dravet syndrom. Deres kendskab til sygdommen er meget dybdegående, og de har under professor Stéphane Auvins koordinering forsøgt at være så informative som muligt.

Formålet med pjecen er at hjælpe dig, som for nylig har fået at vide, at dit barn lider af Dravet syndrom, og som er overvældet af denne diagnose. Vi følte, det var nødvendigt at forklare sygdommen og dens konsekvenser med enkle, letforståelige ord efter de første informationer givet af lægen. Du var sikkert chokeret og kan derfor være gået glip af eller have misforstået nogle af informationerne. Du ville selvfølgelig have mere at vide om sygdommen og søgte derfor information på internettet. Du kan sikkert have fundet mange websteder og forummer om epilepsi og Dravet syndrom. Men de kan også medføre at gøre dig mere bange, for der er mange forskellige, ofte uforståelige og sommetider modsættende oplysninger om de mange aspekter af sygdommen. Du kan nok ikke vurdere deres relevans, og om de gælder for netop dit barn.

Denne pjece erstatter ikke dit barns læge, men stræber efter at tilbyde et omfattende svar på de vigtigste spørgsmål, som du stiller dig selv, kort efter du er blevet bekendt med diagnosen – og senere i dit daglige liv. Forfatterne har forsøgt at give de rigtige svar uden at gå for meget i detaljer, fordi alle patienter ikke er berørt på samme

måde, og det ikke er forfatternes hensigt at tage alle individuelle tilfælde i betragtning. Denne bog henvender sig desuden til familier i vidt forskellige lande, der alle har hver deres medicinske og social- og sundhedsinstitutioner samt måde at fungere på. Dette gælder særligt med hensyn til tilgængeligheden af medicin mod epilepsi og mulighederne for inklusion i uddannelses- og rehabiliteringsinstitutioner. Forfatterne opfordrer dig derfor til at stille din læge spørgsmål for at få flere oplysninger om netop dit barns særlige situation.

Pjecen indeholder også en vigtig ordliste. Den forklarer de medicinske udtryk, du vil støde på. Den vil forbedre din dialog med lægerne.

Alle forfatterne har personlig erfaring med forholdet til familier og børn, der lider af Dravet syndrom. Vi forstår dine praktiske og psykiske problemer. Vi ønsker at hjælpe dig så meget som muligt, og derfor håber vi, at pjecen vil være et godt værktøj for dig.

Charlotte Dravet

Indhold

Forord VII

Introduktion 1

Hvorfor denne pjece – og hvem er den skrevet til? 1

Hvordan anvendes denne pjece? 1

Hvem er forfatterne? 2

1. Hvorfor tager det så lang tid at få en diagnose? 3

2. Hvad er årsagen? 4

3. Er det en arvelig sygdom? Er der en risiko for dine eventuelt fremtidige børn? 5

4. Er det nødvendigt at konsultere en anden læge? 6

5. Hvad vil der ske med dit barn igennem barndommen? 7

6. Hvad vil der ske med dit barn i teenagealderen og i voksenlivet? 10

7. Hvilke andre symptomer end anfald vil du og dit barn blive konfronteret med? 12

8. Har vaccination forårsaget Dravet syndrom? 15

9. Er der nogle faktorer i dagligdagen, der udløser anfald? 16

10. Hvilke typer medicin anvendes? 18

11. Findes der andre behandlinger end de medicinske? 20

En diætbehandling: den ketogene diæt 20

Et apparat, der stimulerer hjernen gennem elektriske impulser på en kranienerve (vagus nerven) 21

12. Hvordan håndteres feber og stigning af kropstemperatur? 22

13. Hvordan skal du forholde dig under et anfald? 24

14. Hvordan kan du forklare situationen til familie og venner? 26

15. Hvordan klarer du hverdagen? 27

16. Hvilke bestemte vanskeligheder vil dit barn møde i hverdagen? 31

17. Hvad med børnehave og skole? 33

18. Hvilken form for hjælp kan du have behov for – og få, når dit barn er teenager eller voksen? 35

19. Hvilke spørgsmål er stadig ubesvarede af medicinsk forskning? 37

20. Er der nogle nye terapeutiske metoder for Dravet syndrom? 39

Ordliste 41

Anfald 42

For yderligere oplysninger 44

Familieforeninger 44
Websted 44

Noter 45

Introduktion

Hvorfor denne pjece – og hvem er den skrevet til?

Formålet med pjecen er at give letforståelige og nyttige oplysninger til familier og pårørende til patienter, der lider af Dravet syndrom. Som professionelle i sundhedssektoren, har vi forsøgt at give en kortfattet, men omfattende oversigt over, hvad Dravet syndrom er, idet vi har forklaret de udfordringer, der skal overvindes dagligt hele livet igennem.

I vores online verden med fuld adgang til viden er det blevet svært at finde pålidelige, nøjagtige informationer. Når disse dokumenter er tilgængelige, er de ofte skrevet af læger eller videnskabsmænd i et sprog, der er svært at forstå eller uden ordentlige forklaringer. De kan derfor medføre misforståelser.

Hvordan anvendes denne pjece?

Vi har gjort vores bedste for at besvare 20 af de første spørgsmål, du måske vil stille dig selv, når du hører om Dravet syndrom. Du vil også finde praktiske informationer, du kan give videre til familiemedlemmer eller pårørende. Vi har forsøgt at udarbejde et brugervenligt dokument, der enten kan læses fra ende til anden, eller som man frit kan springe i.

Eftersom vi var nødt til at tage alle mulige emner omkring sygdommen i betragtning, vil du måske finde informationer, der ikke er relevante for netop dit barn eller som gælder i dit land. Når du læser pjecen, vil det gå op for dig, at et hvert Dravet barn er unikt.

Vi håber, at denne pjece vil give dig svar på de spørgsmål, der melder sig, når du bliver bekendt med diagnosen eller senere i sygdomsforløbet.

Vi ved imidlertid også, at den lader nogle spørgsmål stå tilbage ubesvaret. Her kan dit barns læge give dig alle de nødvendige informationer og forblive din bedste kontakt. Vi har også lavet en ordliste for at hjælpe dig med medicinske udtryk.

Hvem er forfatterne?

Vi er pædiatriske neurologer fra hele Europa. Vi er alle specialiserede i epilepsi og arbejder aktivt med børn, der lider af Dravet syndrom. Vores mål har været at dele både de kliniske erfaringer fra vores hjemlande og vores erfaringer med, hvordan denne sjældne sygdom håndteres.

Stéphane Auvin

1 Hvorfor tager det så lang tid at få en diagnose?

Det første symptom på Dravet syndrom er som regel et langvarigt **anfald** (længere end 15 minutter), der opstår under en akut sygdom med feber, eller efter en vaccination før barnet er fyldt et år.

Dog, kan diagnosen ikke stilles alene på grundlag af dette anfald. Det langvarige anfald får lægerne til at lave en grundigere undersøgelse for at forstå de mulige årsager til denne usædvanlige hændelse. Andre neurologiske lidelser kan nemlig være skyld i langvarige anfald hos spædbørn, såsom **feberkramper** eller en misdannelse af en lille del af hjernen eller endda en hjerneskade, der fandt sted ved fødslen.

Undersøgelserne omfatter hjernescanninger (**magnetisk resonans scanning**, **MRI**) og **elektroencephalografi** (**EEG**) optagelse. Sommetider i en nødsituation tager man en lumbalpunktur for at udelukke en hjerneinfektion ved at undersøge cerebrospinalvæsken. Resultaterne fra disse undersøgelser er generelt normale hos børn med Dravet syndrom.

Senere forekommer anfald af den anden type og af kortere varighed. Det er forekomsten af disse anfald og resultaterne fra alle de tidligere undersøgelser, der gør det muligt at stille en diagnose.

2 • Hvad er årsagen?

Årsagen til Dravet syndrom bliver betragtet som genetisk. For de fleste af disse patienter (omkring 80%) er årsagen en mutation i et gen kaldet *SCN1A*. En mutation i dette gen kan medføre et abnormt „elektrisk" hjerneaktivitet, der kan udløse anfald.

Diagnosen af Dravet syndrom stilles på baggrund af den kliniske historie. Man har ikke kendskab til tilfælde, hvor en betydningsfuld hjerneskade, som f.eks. asfyksi ved fødslen eller meningitis, er forklaringen på epilepsi. Standardundersøgelser såsom blod biokemi og hjernescanninger (CT-scanning og MRI) er normale. I 2001 forstod man, at Dravet syndrom er forårsaget af en fejl i hjernecellernes elektriske funktion.

Et mindre antal patienter bærer ikke en *SCN1A* mutation. For dem har man allerede identificeret andre muterede gener. Hvad angår patienter, som ikke bærer nogen af de tidligere nævnte gener, så er forskningen stadig i gang.

3 Er det en arvelig sygdom? Er der en risiko for dine eventuelt fremtidige børn?

I de fleste tilfælde opstår der mutationer i *SCN1A* genet „*de novo*". Det betyder, at hverken faren eller moren til barnet bærer det muterede gen. Mutationen opstår spontant inden befrugtningen eller ved befrugtningen. Drenge og piger rammes i lige høj grad. Det muterede gen er ikke arveligt.

Hvis dit barn bærer en *SCN1A* ***de novo* mutation**, er risikoen for at få et andet ramt barn, ifølge vores nuværende forståelse af sygdommen, den samme som for den almindelige befolkning (*dvs.* 1:20,000-1:40,000 fødsler). Der er ingen risiko for, at dine ældre børn bliver ramt af Dravet syndrom. Der er ingen at bebrejde. Du skal ikke føle dig skyldig eller ansvarlig for dit barns sygdom.

Du undrer dig måske over, om en *SCN1A* mutation altid er ensbetydende med Dravet syndrom. *SCN1A* mutationer kan faktisk også findes hos patienter med andre typer epilepsi, så som GEFS+ spektrum. GEFS+ står for „Genetic Epilepsy with Febrile Seizures plus" og er et familiært fænomen (beskriver familier hvori), hvor familiemedlemmer fra forskellige generationer lider af en mildere form for epilepsi.

4 Er det nødvendigt at konsultere en anden læge?

At have et barn med Dravet syndrom er altid en byrde for familien. Selvom dit barns neurolog har forklaret jer årsagen til sygdommen, kan det være en god idé at konsultere en genetiker for at få en bedre forståelse af sygdommens årsag.

Genetikeren vil forklare de almindelige genetiske mekanismer i detaljer og betydningen af *de novo SCN1A* mutationen. Under konsultationen skal I ikke tøve med at stille spørgsmål angående eventuelt fremtidige graviditeter, risikofaktorer for andre medlemmer af jeres familie osv.

En *SCN1A* rutinetest er måske allerede tilgængelig i dit land. Det kan tage flere måneder at få resultaterne, men det skal ikke forhindre dig i at påbegynde en behandling.

Med en test bekræftes diagnosen, og unødvendige undersøgelser kan undgås i fremtiden. Undersøgelsen foretages som regel fra DNA'et i en blodprøve.

5 Hvad vil der ske med dit barn igennem barndommen?

Det første anfald opstår som regel, inden barnet fylder 1 år. Det er et **klonisk anfald**, der er ret langvarigt. Det kan i første omgang enten være generaliseret (berører begge sider af kroppen samtidigt) eller det kan være **hemiklonisk** (berører kun en side af kroppen).

Når anfaldet er hemiklonisk, kan det også sprede sig til den anden side af kroppen og blive generaliseret.

Når et anfald varer længere end 30 minutter, kaldes det ***status epilepticus***. Lægeundersøgelser, inklusiv EEG-optagelser, er som regel normale ved det første anfald.

I dagene, ugerne eller månederne efter det første anfald kommer der tilbagefald, og anfaldene gentager sig.

Når barnet er mellem 12 og 18 måneder[1], er de kloniske anfald hyppigere, men kortere.

Mellem 1 og 5 års alderen forekommer der andre anfaldstyper. Dit barn kan få disse anfald når som helst, både dag og nat. De kan være langvarige og endda blive til *status epilepticus*, hvilket sommetider medfører en indlæggelse på intensiv afdeling.

Disse anfald er:

- **krampeanfald** (generaliserede toniske-kloniske, generaliserede kloniske eller ensidige kloniske). De vil finde sted igennem hele dit barns liv;

---

1. Aldersgrupperne er vejledende.

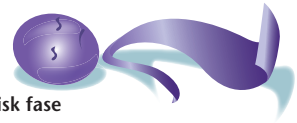
- **myoklone anfald**: de kan være enkeltstående eller opstå flere gange om dagen. De udløses af faktorer i omgivelserne, som f.eks. lyspåvirkning, skiftende lyspåvirkning eller øjenlukning. Myoklone anfald varierer i intensitet fra svage ryk i en eller flere dele af kroppen til også at omfatte hoved og overkrop, hvilket sommetider forårsager fald. De forekommer mest om dagen, kan fortsætte som døsighed og forsvinder i løbet af den dybe søvn. Bemærk, at det kan være, at dit barn aldrig får netop denne type anfald.
- **atypiske absencer**: dit barn ser ud som han/hun er i sin helt egen verden. Disse absencer kan vare fra nogle få sekunder til flere minutter. Denne type anfald kan fortsætte indtil puberteten;
- **fokale anfald**: det er svært at beskrive de fysiske symptomer på denne type anfald. Det kan være hoveddrejning og/eller rullen med øjnene, kloniske ryk i en ansigtsmuskulatur eller et ekstremitet, manglende respons, tab af tonus, bleghed, savlen, cyanose og ændringer i vejrtrækningen.

Forskellige eksterne faktorer kan udløse alle de tidligere nævnte anfald. De udløsende faktorer beskrives i detaljer i Spørgsmål 9. Dit barns neurolog vil sandsynligvis foretage en forlænget EEG-optagelse for bedre at afdække denne type anfald. Selvom der ikke opstår noget anfald i løbet af EEG-optagelsen, er resultaterne som regel abnorme.

I denne periode bliver udviklingshæmning synlig og vil vare til slutningen af barndommen. Der er også en risiko for adfærdsforstyrrelser. Dit barn vil sandsynligvis få kognitive og indlæringsvanskeligheder. Sværhedsgraden af disse forstyrrelser varierer imidlertid, og **neuropsykologiske undersøgelser** kan være en måde at følge dem på. Den sproglige udvikling er altid svækket, men dog i meget forskellig grad fra det ene barn til det andet. Det kan variere fra et fuldstændigt ikke eksisterende sprog til et relativt struktureret sprog, der gør en samtale mulig.

Anfaldstyper

Kloniske anfald (kramper): Mere eller mindre hurtige, rykvise bevægelser, der gentages med mere eller mindre jævnlige mellemrum.



Tonisk fase

Klonisk fase

Toniske-kloniske anfald: Den toniske fase kommer først: alle muskler stivner. Luft presses forbi stemmebåndene, og giver udslag i et skrig eller et støn. Barnet mister bevidstheden og falder om. Der kan være tunge- eller kindbid, og spyt blandet med blod kan løbe ud af munden. Ansigtet kan blive lidt blåligt. Efter den toniske fase starter den kloniske fase. Armene og som regel også benene begynder at spjætte hurtigt og rytmisk, idet albuer, hofter og knæ skiftevis trækker sig sammen og slapper af. Efter nogle minutter bliver rykkene langsommere og stopper. Når kroppen slapper af, mister barnet sommetider blære- eller tarmkontrollen og kan ikke tilbageholde urin eller afføring. I denne periode kan han/hun behøve bleer. Bevidstheden kommer langsomt tilbage, og han/hun kan være døsig, forvirret, ophidset eller deprimeret. Anfaldene varer som regel 1 til 3 minutter. Ved et tonisk-klonisk anfald, der varer længere end 5 minutter, behøves lægehjælp.

Myoklone anfald: Pludselige, meget kortvarige bevægelser, sommetider gentagende, der svarer til „spjæt" (fysisk reaktion på en forskrækkelse). De er generelt moderat intense. Feber kan øge intensiteten og hyppigheden af anfaldene.

Absence: Svækket bevidsthed uden kramper. Barnet stopper det, han/hun var i gang med, får et stirrende blik og reagerer ikke. Varer som regel nogle få sekunder, men hvis det er længere, kan det medføre et fald. De kan gå ubemærket hen.

Forlænget anfald eller *status epilepticus*: Det er enten et anfald, der varer mere end 20-30 minutter, eller gentagne anfald med korte mellemrum, uden at barnet kommer til bevidsthed mellem anfaldene.

Partielle (fokale) anfald: De starter i en lille del af hjernen og kan ses på EEG-optagelser. De giver meget forskellige udslag: stivnede muskler, åndedrætsændring, sved. Det er generelt korte anfald på mindre end 2 minutter.

6 Hvad vil der ske med dit barn i teenagealderen og i voksenlivet?

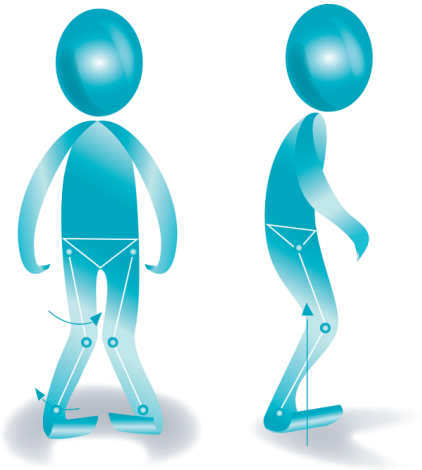
Når dit barn bliver ældre, kommer der nye udfordringer.

Når barnet når teenagealderen, bliver epilepsien mindre aktiv. Fokale, myoklone anfald og atypiske absencer forsvinder som regel. De kloniske anfald fortsætter ikke desto mindre, men forekommer oftest under nattesøvnen. De kan være gentagne med flere anfald per nat og starter sommetider med myoklone ryk. Deres hyppighed aftager med tiden. *Status epilepticus* opstår ikke mere eller bliver mindre hyppig. Nogle patienter kan endda opnå en periode med fuld kontrol af anfaldene. Følsomheden over for feber eller infektion som udløsende faktorer vil aftage for omkring halvdelen af patienterne (for flere oplysninger, se Spørgsmål 9).

Et større antal voksne patienter med Dravet syndrom har nedsatte motoriske evner. Disse motoriske vanskeligheder består af ustabil holdning/**ataksi**, rystende og klodsede finmotoriske bevægelser, usikker gang. Både unge og voksne patienter med Dravet syndrom kan lide af en bestemt gangforstyrrelse kaldet **crouch gait (sammenkrøbet gang)**. Den kendetegnes af en forøget bøjning af hofter, knæ og ankler, der gør det svært at gå over længere afstande. Nogle patienter kan endda behøve en kørestol ved længere afstande. De kan ikke desto mindre alle gå i hjemmet, på deres skole eller arbejdsplads. Jo tidligere i livet gangforstyrrelsen starter, desto værre vil den blive i voksenlivet.

Hvad angår uddannelse, kognitive funktioner og social omgang med andre, vil de begrænsede evner påvirke de daglige gøremål betydeligt.

Disse voksne er som regel delvist afhængige eller bor på specialinstitutioner. De går på aktivitets- og dagcentre, beskyttede værksteder eller specielle fagskoler



Crouch gait (sammenkrøbet gang)

7 Hvilke andre symptomer end anfald vil du og dit barn blive konfronteret med?

Dravet syndrom er mere end bare epilepsi. Det betragtes som en genetisk sygdom med forskellige neurologiske symptomer, der starter i barnets første leveår.

Kognitiv tilbagegang, adfærdsforstyrrelser og nedsatte motoriske funktioner forekommer altid på et eller andet tidspunkt hos alle patienter, men med forskellige sværhedsgrader.

Øje-hånd koordination

Opmærksomhedsforstyrrelse og forsinket sproglig udvikling er de første mærkbare symptomer, der kan dukke op fra børnehave til de første skoleår. Når disse symptomer er blevet fuldstændigt synlige, vil du lægge mærke til, at det er svært for dit barn at udtrykke sine ønsker. Der vil derfor komme frustrationer og som følge deraf adfærdsvanskeligheder. Taleterapi kan hjælpe barnet med socialiseringsprocessen. En hæmmet erhvervelse af **øje-hånd koordinationen** og af **den visuelle perception** vil også blive tydelig og påvirke dit barns muligheder for indlæring i skolen. Efterhånden som dit barn bliver ældre, vil du lægge mærke til, at intellektuelle processer er ekstremt langsomme. Specialundervisning eller –institutioner kan hjælpe med at håndtere disse problemer og støtte dit barn i at opnå autonomi i daglige gøremål.

Det er vigtigt at vurdere dit barns psykomotoriske udvikling for at opbygge aktiviteter, der er tilpassede dets behov. Forbedring af adfærd kan bemærkes efter bestemte terapier som f.eks. tale- eller ergoterapi/psykomotorisk terapi.

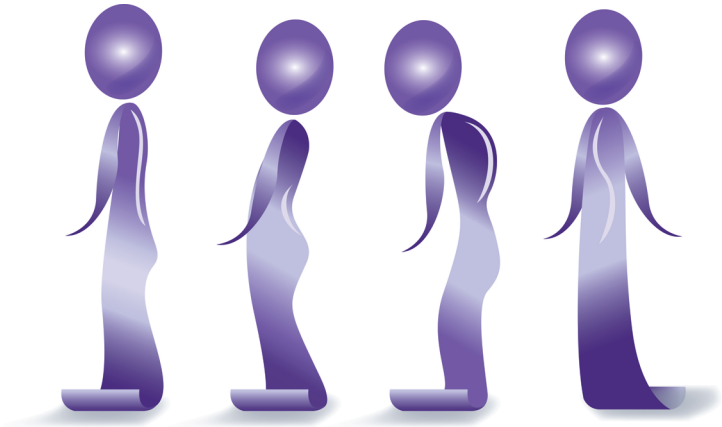
Øje-hånd koordinationen er den koordinerede kontrol af håndbevægelser med øjenbevægelser, samt bearbejdningen af de visuelle input for at styre række- og gribebevægelser. Den visuelle perception, eller synsopfattelsen, er evnen til at fortolke omgivelserne ved at bearbejde visuelle informationer.

Andre forstyrrelser kan også bemærkes. Du kan se ændringer i dit barns adfærd, som f.eks. hyperaktivitet. Det betyder, at barnet vil have problemer med at koncentrere sig i mere end et par minutter og ofte vil have behov for at skifte aktivitet. Senere vil denne hyperaktivitet forsvinde.

Ofte adlyder børn med Dravet syndrom heller ikke de voksne, men handler ud fra deres egne impulser. Denne oppositionelle adfærdsforstyrrelse er en hyppig indlæringshindring, der varer hele livet igennem. Mange af disse børn kan fremvise autismelignende træk (perseveration, gentagende aktiviteter), men de lider ikke af autisme. Andre adfærdsændringer som bl.a. søvnforstyrrelser eller spiseforstyrrelser er ikke ualmindelige. Normale opdragelsesregler gælder dog stadig for disse børn.

Alle børn med Dravet syndrom er berørt af mange nedsatte motoriske funktioner, men i varierende sværhedsgrad. Ataksi er en af dem. Dit barn vil nok tage sit første skridt i en passende alder, men med en usikkerhed, der varer længere end almindeligt. Udviklingen varierer, men den vil ikke forhindre dit barn i at lære at gå uden støtte i barndommen. Mildere ortopædiske lidelser som f.eks. *pes valgus* kan behandles med indlæg, der også kan gavne kropsbalancen. Andre ortopædiske lidelser som f.eks. **skoliose** eller **kyfose** vil kræve omhyggelig kontrol, særligt når barnet er i en alder, hvor

det vokser meget. En børnefysioterapeut kan hjælpe på dette tidspunkt og måske senere i livet.



Normal **Lordose** **Kyfose** **Skoliose**

Hos teenagere og voksne kan andre ortopædiske forstyrrelser også opstå. Nogle lider af en bestemt gangforstyrrelse kaldet „crouch gait" (sammenkrøbet gang). Den kendetegnes af en forøget bøjning af hofter, knæ og ankler, der gør det svært at gå over længere afstande. Nogle børn kan dog cykle, stå på ski og svømme. Du skal ikke holde dig tilbage med at prøve sportsaktiviteter, som hele familien nyder.

Flere oplysninger angives i Spørgsmål 16.

8 Har vaccination forårsaget Dravet syndrom?

Man skal ikke forveksle årsag og de udløsende faktorer. Vaccination forårsager ikke Dravet syndrom. Som vi allerede har skrevet, er årsagen som regel en *de novo* genetisk mutation af *SCN1A* genet (se Spørgsmål 2). Man mente længe, at vaccination var forbundet med Dravet syndrom, eftersom det første anfald ofte indtraf samtidig med den første vaccination. Man kan derfor godt betragte vaccination som en udløsende faktor, ligesom feber, men ikke som årsagen til sygdommen (se Spørgsmål 9).

Vi har endnu ikke fuld forståelse af de præcise mekanismer, der forbinder vaccination med anfald. Anfald, fremkaldt af en vaccination, ændrer ikke Dravet syndroms forløb, hverken hvad angår sværhedsgraden eller de kognitive konsekvenser.

Vaccination er en retlig forpligtelse i alle lande. Inden dit barn skal vaccineres, kan du drøfte det med dit barns læge, så I kan håndtere risikoen for anfald.

9 Er der nogen faktorer i dagligdagen, der udløser anfald?

Ændringer i kropstemperaturen, lysstimulering, spændning og følelser er nogle af de mange anfaldsudløsende faktorer.

Hele livet igennem vil feber være en vigtig faktor. Almindelige infektioner er særligt hyppige i de første leveår og kan medføre anfald. Derfor bruges der meget ofte febernedsættende medicin.

I det hele taget er ændringer i kropstemperaturen kendt for at være udløsende, og selv en lille ændring, forårsaget af intens fysisk aktivitet, et varmt bad eller varme omgivelser, kan fremkalde et anfald.

Anfald fremkaldt af lys eller visuel stimulering forekommer også ofte. De kan udløse forskellige typer anfald. Man kalder dette fænomen **lysfølsomhed**. Den visuelle stimulation, der har størst sandsynlighed for at udløse et anfald, er et hurtigt og gentaget skift fra lys til mørke (stroboskopisk lys). Selv blinken med øjnene kan udløse et anfald. Dette fænomen kan også opstå, når barnet ser på en overflade i bevægelse (gardiner, bølger på havet) og på nogle fjensynsskærme. Mere eller mindre kompliceret geometrisk design (mønster), såsom brosten eller fortov er også udløsende faktorer.

Dit barns læge kan anbefale specielle briller med blåt glas, der kan være med til at formindske forekomsten af anfald, der udløses af lysfølsomhed.

Intense følelser rapporteres også ofte som anfaldsudløsende faktorer (spænding, fødselsdagsfester, men også frustration). For at mindske risikoen for anfald kan du tilpasse dine opdragelsesmetoder (se Spørgsmål 15).

Gode sovevaner (tilstrækkelig søvn og en god balance mellem nat og dag) vil være med til at afværge anfald, der er udløst af søvnmangel.

10 • Hvilke typer medicin anvendes?

Dravet syndrom kan desværre ikke helbredes i dag. Behandlingerne har kun en effekt på anfaldene, som igen kun er et symptom på selve syndromet. Behandlingerne er generelt en kombination af flere typer medicin, som hjælper til med at formindske antallet af anfald og deres sværhedsgrad. Den første ordinerede medicin er som regel antiepileptisk medicin.

Behandlingen bekæmper almindeligvis ikke alle anfald. Lægen vil ordinere de bedste lægemidler for dit barn, idet deres kliniske effekt og også forekomsten af bivirkninger tages i betragtning. Husk på, at det ofte tager tid at finde frem til den bedste kombination og at den kan ændre sig alt efter sygdommens symptomer.

Dit barn vil sandsynligvis få ordineret en kombination af to eller tre antiepileptiske lægemidler. Dette er almindeligt hos patienter med Dravet syndrom. Du må kun påbegynde, skifte eller ændre den antiepileptiske behandling efter godkendelse fra dit barns læge. Uanset den type medicin, der anvendes, er **polyterapi** ofte forbundet med træthed og døsighed. Hvis man til gengæld opnår en bedre kontrol af anfaldene, kan nogle bivirkninger accepteres. Hvis bivirkningerne forekommer, uden at der sker ændringer af anfaldenes hyppighed eller sværhedsgrad, skal du gå til lægen igen.

Foruden den daglige medicin, ordineres der ofte „nødmedicin" for at stoppe særligt lange anfald (mere end 5 minutter), der kan medføre indlæggelse på intensiv afdeling.

Medicinsk behandling kan også være nødvendig for at afhjælpe andre forstyrrelser forbundet med Dravet syndrom, som f.eks. hyperaktivitet, manglende opmærksomhed, søvn- eller adfærdsforstyrrelser. Lægen vil fortælle dig om alle de tilgængelige terapier.

11 • Findes der andre behandlinger end de medicinske?

Som for andre epilepsier, der er vanskelige at behandle, kan ikke-farmaceutiske behandlinger anvendes for at forebygge(forhindre) anfald. De anvendes sideløbende med antiepileptisk medicin. Husk på, at hvert barn med Dravet syndrom er unikt og at dét, der virker for ét barn, virker nødvendigvis ikke for et andet. Disse ikke-farmaceutiske behandlinger har haft varierende resultater. Der er to væsentlige alternative behandlinger.

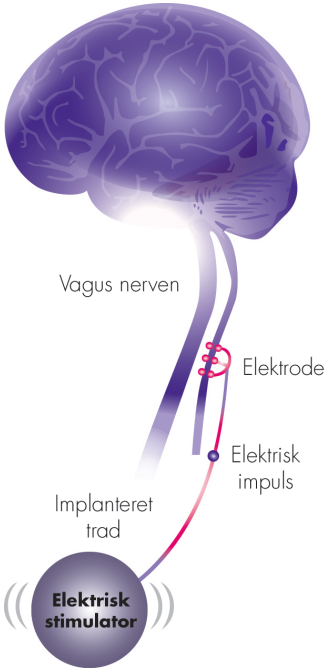
En diætbehandling: den ketogene diæt

Den **ketogene diæt** er den mest almindelige. Det er en diæt med højt fedtindhold og lavt kulhydratindhold (lavt sukkerindhold), hvilket betyder at 90% af energibehovet dækkes af lipider. Den bidrager ikke bare til at få anfaldene under kontrol, men kan også forbedre barnets adfærd. Dog er det i imidlertid vigtigt at forstå, at den ketogene diæt ikke er en naturlig behandling, der erstatter antiepileptisk medicin. Denne behandling kræver et uddannet personale af læger, sygeplejersker og diætister samt fuld opbakning fra familien. Den indebærer jævnlige, medicinske undersøgelser for at vurdere både relevans og de bivirkninger, der kan opstå. Den er krævende og må ikke forveksles med en økologisk diæt.

Et apparat, der stimulerer hjernen gennem elektriske impulser på en kranienerve (vagus nerven)

Vagus nerven transporterer stimulerende input fra hjernen til en række organer (lunger, hjerte, tarme, blodkar osv.) og sensationer tilbage fra disse organer til hjernen. **Vagal Nerve Stimulation** (**VNS**) terapi kan regulere epilepsianfald igennem en ukendt virkningsmekanisme.

Den består af et kirurgisk indgreb, hvor man implanterer et apparat, der svarer til en pacemaker, under huden på brystet. Apparatet er forbundet til vagus nerven i halsen med en tråd, der ligger under huden.

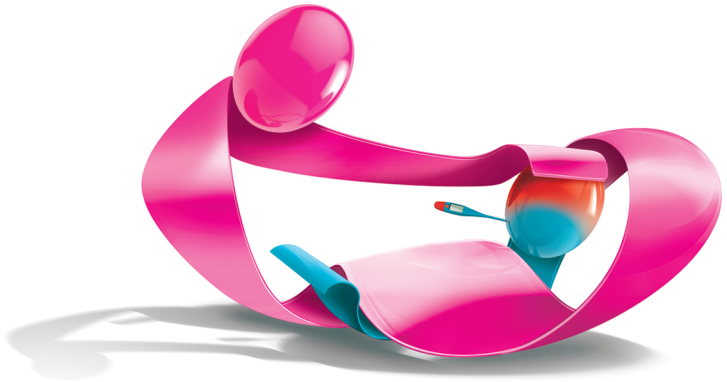


Vagus nerve stimulation

12 • Hvordan håndteres feber og stigning af kropstemperatur?

For patienter med Dravet syndrom er en mindre ændring af kropstemperaturen en velkendt anfaldsudløsende faktor – og dette hele livet igennem. Den forøgede kropstemperatur kan være forårsaget af feber, fysisk aktivitet eller endda ophold i varme omgivelser (varme bade, ophold i solen osv.).

Hvad angår miljømæssige faktorer er det *„ bedre at forebygge end at helbrede"*; det betyder med andre ord, at du skal undgå at udsætte dit barn for faktorer, der ændrer dets kropstemperatur. Din erfaring vil hjælpe dig med at identificere disse faktorer og undgå unødvendige begrænsninger i de daglige aktiviteter.



Nedenfor finder du nogle forslag, der måske kan hjælpe dig:

- Brug passende tøj;
- Gå langsomt i og ud af vandet;
- Giv aldrig overdrevet varme bade;
- Undgå varme omgivelser;

- Begræns intens fysisk aktivitet;
- Undgå stærke følelser, spænding og stressende omgivelser;
- Hav febernedsættende medicin ved hånden.

Specielle råd om sommeren:
- Sørg for en god væsketilførsel (anvend geleret vand i tilfælde af spisevanskeligheder);
- Vær forsynet med kolde drikke;
- Hold dit barn i skyggen;
- Brug klimaanlæg eller afkøl dit barn med et vådt håndklæde (f.eks. på en biltur på en varm dag);
- Brug hat.

Som forælder kan du føle dig ivrig eller endda frygte episoder med feber, og frygten kan medføre, at du kontrollerer dit barns kropstemperatur flere gange om dagen. Husk på, at hvis hyppig kontrol af temperaturen kan føles som en lettelse for dig, kan det også være mere stressende (jævnlig kontrol, frygt for resultatet osv.). Endnu engang vil din erfaring hjælpe dig med at genkende vanskelige situationer.

Frygten for feber kan også medføre, at du tøver med at sende dit barn i børnehave, hvor hun/han kan blive forkølet, få børnesygdomme og infektioner. Der er ikke noget bestemt svar på disse overvejelser, og din endelige beslutning skal være en balance mellem risikoerne og fordelene ved social integration.

Anvendelsen af febernedsættende medicin er en almindelig udbredt praksis i situationer, der medfører ændringer af kropstemperaturen (ved feber forbundet med en infektion eller i omgivelser forbundet med risiko). Den skal imidlertid ikke anvendes systematisk. Du vil lære at genkende de situationer, der er forbundet med risiko for dit barn, og at anvende medicinen på passende vis med lægens retningslinjer i tankerne.

13 • Hvordan skal du forholde dig under et anfald?

Når et anfald opstår, skal du forholde dig roligt og ikke gå i panik. Lige meget hvor skræmmende et anfald kan være og uanset dets type, er det som regel ikke livstruende. Korte anfald er ikke skadelige for hjernen. Det er mere spørgsmålet om hvor og hvornår, de opstår (på trapper eller gynger, når barnet svømmer eller går over vejen osv.), der kan have alvorlige konsekvenser. Om natten skal du desuden undlade at bruge store puder og at lade plysdyr ligge i sengen.

Hvad skal du gøre i tilfælde af et krampeanfald med bevidsthedstab:

- Læg dit barn i aflåst sideleje (på siden). Dette vil afværge, at barnet kvæles i spyt eller eventuelt opkast;
- Læg noget blødt under hovedet eller støt det med hænderne;
- Fjern farlige genstande fra de nærmeste omgivelser for at undgå, at barnet kommer til skade;
- Bliv ved barnet, indtil det begynder at komme til bevidsthed igen og trækker vejret roligt.

Aflåst sideleje

Hvad du ikke skal gøre i tilfælde af et krampeanfald med bevidsthedstab:

- Du skal ikke putte noget ind i munden på barnet;
- Ikke forsøge at vække barnet;
- Ikke tvinge barnet til at rejse sig op;
- Ikke give barnet noget at drikke under eller kort efter et anfald.

Specielle situationer

- *Et langvarigt anfald* eller *status epilepticus*, samt kloniske eller toniske-kloniske anfald, der varer mere end 5 minutter, kræver anvendelse af „nødmedicin" (se Spørgsmål 10). Vi anbefaler, at du har en skriftlig nødplan parat, som dit barns læge har forberedt og forklaret dig (se nedenfor). Hvis anfaldet ikke stopper på trods af disse tiltag, skal dit barn transporteres til skadestuen, om muligt af et medicinsk uddannet personale.

Hvis du har andre børn, er det nødvendigt at have en plan for dem, hvis du er nødt til at tage på sygehuset. Vælg en „vagtforælder", som kan blive sammen med de andre børn, så de kan fortsætte med deres aktiviteter, mens du transporterer dit barn til skadestuen (eller vice-versa). De andre børn undgår således traumet forbundet med ventetiden på sygehuset.

Tjekliste af den skriftlige nødplans indhold (skal udarbejdes af dit barns læge)

Fornavn, efternavn
Vægt (med dato for vejning).
Nuværende behandling (liste over medicin, nuværende doser, ordinationsdato).
Gør opmærksom på, at den daglige anvendelse af antiepileptisk medicin skal fortsætte på den akutte afdeling.
Kendte allergier

Gør opmærksom på, hvad man skal gøre under et langvarigt anfald
Gør opmærksom på, hvad man skal undgå at gøre under et langvarigt anfald
Hvornår skal man tilkalde en ambulance?
Hvad er kriterierne for at tage på skadestuen?

1. Førstevalgsbehandling: Navnet på lægemidlet, hvordan det skal tages og dosis.
2. Andetvalgsbehandling: Når det gives efter førstelinjebehandlingen, angiv navnet på lægemidlet, hvordan det skal tages og dosis.
3. Angiv de behandlinger, der skal undgås på grund af en eventuel forværrende effekt (se Spørgsmål 10) eller eventuel interaktion med den daglige medicin.

14 Hvordan kan du forklare situationen til familie og venner?

Det er vigtigt at forklare dine venner og familie, hvad Dravet syndrom er. Du kan for eksempel sige: Det er en sjælden epileptisk sygdom, der varer hele livet og begynder i barnets første leveår. Den smitter ikke. Sygdommen kan ikke helbredes i dag; man kan kun behandle dens symptomer. Du kan nævne de situationer, der udløser anfald. Fortæl dine pårørende, at det kan være et stort følelsesmæssigt chok at være vidne til et anfald.

Du skal ikke skamme dig over at sige, at det er svært at håndtere sygdommen og at bede om hjælp.

Når en person accepterer at passe dit barn, er det en god idé at lave en liste over, hvad man gør i tilfælde af et anfald. Forklar hvordan anfaldet ser ud, og hvordan de håndteres. Du kan forklare og vise, hvordan medicinen anvendes, samt hvordan og hvornår man giver nødmedicinen. Læg den skriftlige nødplan synligt frem, så den er let at se i tilfælde af et anfald. Og allervigtigst: du må ikke glemme din telefon.

Du kan finde andre oplysninger, der kan hjælpe dig med at forklare Dravet syndrom til din familie og venner i denne pjece.

15 • Hvordan klarer du hverdagen?

Efter du er blevet bekendt med diagnosen, tager det som regel flere måneder, inden du fuldt ud forstår, hvordan dette syndrom påvirker din families hverdag.

På dette tidspunkt kan du tale med dit barns læge om alle dine bekymringer angående syndromets udvikling. Lægen vil sandsynligvis være forsigtig, eftersom anfald, kognitiv udvikling, adfærd og andre forbundne egenskaber kommer meget an på den enkelte patient. Al den information, du samler, vil hjælpe dig til at tilrettelægge, håndtere og tilpasse dit fremtidige familieliv.

Det er vigtigt at huske, at som forælder er dit helbred, din trivsel og mod vigtigt for dit barn. Du og din familie har behov for et liv, der er så normalt som muligt. Opsøg endelig lægehjælp, hvis du føler, at situationen er for svær at håndtere. Du kan anmode om hjælp lige fra starten, når Dravet syndromet diagnosticeres eller på et hvilket som helst tidspunkt i sygdomsforløbet. Du skal ikke vente til situationen bliver uudholdelig. Du skal ikke have dårlig samvittighed over at have behov for hjælp, det er almindeligt i denne situation. Det vil bidrage positivt til dit barns omsorg og til hele familiens evne til at nyde livet.

Dit barns søskende vil blive udsat for stressende situationer: de vil være vidne til anfald og sygdommens smertefulde udvikling. De vil også se, at deres bror eller søster behøver al din opmærksomhed.

Som ved andre alvorlige sygdomme, er det ikke ualmindeligt, at søskende føler sig tilovers og synes, at du ikke tager dig nok af dem. Det kan medføre ekstreme spændinger i familien (jalousi, harme, vrede). Det kan hjælpe at konsultere en psykolog. Så snart de er gamle nok til at forstå det, må du endelig forklare dine andre børn, at et anfald som regel ikke er en livstruende situation, og at der er en plan for at håndtere det. Du kan på forhånd fortælle dem, at det kan være nødvendigt, du tager på sygehuset med deres bror eller søster. Hvis du tror, de vil føle sig godt tilpas med det, kan du også give dem en aktiv rolle, når et anfald opstår: tage sig af en yngre bror eller søster under et anfald, gøre medicinen klar, mens forælderen lægger barnet i aflåst sideleje, bede dem om at ringe til en pårørende – men hav altid i tankerne, at de er kun børn. Det er også vigtigt for dem at leve så normalt et liv som muligt, at besøge venner og pårørende og at bruge tid sammen med dig hjemme og på ferie.

Som i alle stressende situationer, skal dit parforhold være din fæstning. Det kan hjælpe dit parforhold at beholde et socialt liv så meget som muligt.

Pårørende og venner kan reagere forskelligt på, at du har et barn med en alvorlig sygdom. De kan måske ikke forstå de problemer og hele den situation familien er konfronteret med, men du får behov for deres støtte. De er som regel ikke vidne til anfaldene og har ingen idé om, hvor langvarige de kan være; det er derfor svært for dem at forstå, at du har lavet så meget om på din livsstil. De kan være skræmte over anfaldene, eller de kan føle sig afviste, hvis du ikke går ud med dem så ofte som du plejer. De kan måske ikke forstå, hvorfor du er så trist og indelukket, når de ser, at dit barn ser sundt og rask ud. De har behov for tid og mange forklaringer. Det er vigtigt at have samtaler med dem på tomandshånd og fortælle dem, hvad det er, du går igennem. De kan hjælpe med en lang række problemer, uden direkte at passe dit barn, hvis de ikke føler sig tilpas med det. Hvis de tilbyder hjælp, kan du bede dem om at købe ind for dig,

lave mad, tage barnets søskende med på tur, hente søskende i skolen eller endda indsamle penge til bevidstgørelse om Dravet syndrom osv. Men husk, at det er et gensidigt forhold, og at hvis venner kan hjælpe dig med at klare familiens hverdag, har de også behov for din tålmodighed, forklaringer, forståelse (også selvom de ikke forstår dig!) og kan så høre dit råb om hjælp.

Dravet syndrom giver ofte anfald om natten. Forståeligt nok kan I som forældre være bange for denne mulighed og derfor lægge barnet i jeres egen seng eller på skift gå ind og se til barnet. Som omsorgsperson er det vigtigt for dit fysiske og psykiske helbred, at du få nok søvn og tilstrækkelig hvile. Ellers vil det blive alt for svært at klare denne i forvejen komplicerede „normale" hverdag. Der eksisterer en række mulige løsninger for at håndtere dette problem. Nogle forældre anvender et pulsoximeter, der opfanger hjerteslag og måler iltindholdet i blodet, fordi netop disse parametre kan ændre sig under et anfald. Epilepsialarm, der lægges under madrassen, samt videokameraer, der opfanger krampeanfald; nogle familier bruger alarm-armbånd. Det er stadig uklart, om disse apparater er fuldstændigt pålidelige. De har dog forbedret nogle familiers nattesøvn og parforhold.

I mange lande tilbyder socialforvaltningen en række tjenester for at hjælpe og støtte de handicappede og deres familier. Det første, du skal gøre, er at kontakte den lokale socialforvaltning og den læge, der ved, hvilken støtte, der er tilgængelig. Økonomisk bistand, bedre arbejdsbetingelser for forældrene, tilknytning af plejepersonale, tilbud om aflastning, ydelser til familier med et barn, der lider af en sjælden sygdom, alt dette er en stor hjælp. Forældregrupper og foreninger spiller en vigtig rolle, fordi de deler oplysninger om, hvordan familier håndterer disse spørgsmål og ved, at det afhænger af det enkelte land.

16 Hvilke bestemte vanskeligheder vil dit barn møde i hverdagen?

Som nævnt i Spørgsmål 7, har børn med Dravet syndrom en risiko for at udvikle indlæringsvanskeligheder, motoriske og balanceproblemer, adfærdsvanskeligheder og ortopædiske handicap.

Som vi allerede har anbefalet, vil bestemte sygehuse med tværfaglige personalehold bedst kunne håndtere disse problemer, hvis sådanne sygehuse er tilgængelige i dit land. På trods af al din kærlighed og alle dine anstrengelser, kan det stadig blive for meget for dig at håndtere alle disse vanskeligheder på egen hånd.

Indlæringsvanskeligheder er som regel ikke mærkbare inden den obligatoriske skolealder, og viser sig måske endda aldrig, men indlæring skal under alle omstændigheder fremmes aktivt. Inden den obligatoriske undervisning påbegyndes, kan programmer til tidlig intervention hjælpe til at forbedre dit barns udvikling. Disse programmer til tidlig intervention tilbyder nemlig interessante, daglige aktiviteter til dit barn.

Endelig er det ikke ualmindeligt, at disse børn bliver renlige sent.

Når dit barn bliver ældre, kan søvnforstyrrelser ofte forekomme. De kan bestå i at falde i søvn sent om aftenen, søvnløshed midt om natten eller endda at stå op meget tidligt om morgenen. De er ikke

forårsaget af et anormalt søvnmønster. De er et andet symptom på sygdommen og er svære at behandle. Ændring af aktivitetsprogrammet kan eventuelt hjælpe.

Spisevanskeligheder og manglende trivsel forekommer forholdsvis ofte i de første år.

Flere faktorer kan forårsage disse vanskeligheder: nedsat evne til at tygge eller sluge, langsom fordøjelse, manglende appetit på grund af antiepileptisk medicin osv. Der er løsninger: specifik tyggeterapi, medicin, der fremskynder fordøjelsen eller i sjældne tilfælde et gastrisk påfyldningsrør. En konsultation hos en ernæringsekspert eller en diætist kan også være en stor hjælp.

Dit barn vil som regel få en kombination af lægemidler, der tages dagligt hele livet igennem for at kontrollere eller formindske anfald. Kombinationen kan ændre sig med tiden alt afhængig af medicinens varige effekt og sygdommens udvikling.

17 • Hvad med børnehave og skole?

Hvad angår skolegang er alle lande ikke ligestillede. Det vil komme an på de lokale regler. Nogle lande er veludstyrede med specialskoler.

Som regel er børnehave og almindelig skolegang den bedste måde at begynde på. Børn med Dravet syndrom vil have gavn af skolen, idet de kan socialisere sig med andre børn og få kontakt med forskellige omsorgsgivere. De drager også fordel af de aktiviteter, som børn på deres egen alder nyder i skolen. De kan også blive autonome. Der er imidlertid en række spørgsmål, der skal drøftes:

- Det er væsentligt at give en nødplan til skolen for at håndtere anfald ifølge de regler, der gælder i dit land. Træningsmøder med lærere og kontakt med den lokale ambulancetjeneste eller lægehjælp kan være nyttige.
- Eftersom vi ved, at anfald kan provokeres af feber og andre temperaturændringer, skal skolens personale lære at håndtere de følgende situationer: Hvornår gives febernedsættende medicin? Hvordan klæder man barnet på? Hvad gør man, når man tager barnet med ud i meget koldt eller i meget varmt vejr? Hvordan holder man en passende temperatur i klasseværelserne?
- En personlig hjælper er nødvendig for at føre tilsyn med og støtte indlæring, toiletbesøg, måltider osv.
- Tale- og fysioterapi er ofte nødvendig. De skal helst finde sted i skoletiden for at undgå en for lang og anstrengende dag. Hvis de

ikke er tilgængelige i skolen, kan du tilrettelægge terapierne uden for skolen.

- Det er vigtigt at have de samme opdragelsesregler hjemme og i skolen.

En analyse af udviklingsmål vil kunne hjælpe med til at tilrettelægge de enkelte undervisningstrin. Alt afhængig af landet kan den udføres på skolen eller af socialforvaltningen eller af en ekstern konsulent eller endda af et tværfagligt personalehold med kendskab til epilepsi.

Efter nogle år i en almindelig skole, bliver behovet for specialiseret hjælp tydeligt. Nogle lande tilbyder specialundervisning i bestemte klasseværelser for de børn, der går på en almindelig skole. Børnene kan således deltage i de samme aktiviteter som de andre børn. I andre tilfælde gives specialundervisning på bestemte institutioner. Børn og unge voksne med Dravet syndrom har stor gavn af denne type undervisning, eftersom professionelle lærere, psykologer, taleterapeuter, ergoterapeuter, fysioterapeuter og sommetider sygeplejersker og selv læger tager sig af dem.

18 Hvilken form for hjælp har du behov for – og vil få, når dit barn bliver teenager eller voksen?

Teenagere og unge voksne har stadig en aktiv epilepsi med overvejende natteanfald. Selvom resultatet er afhængigt af hvert enkelt barn, er svækkelsen af de kognitive og motoriske funktioner som regel alvorlig.

Foruden den hjælp, som vi nævnte tidligere i Spørgsmål 15, og afhængig af, hvad der er tilgængeligt i dit land, giver vi dig herunder det, vi mener, er de bedste råd. Husk først på, at det vil være meget svært at klare det hele selv. Selvom du kan samle et tværfagligt hold omkring dig og dit barn, er det også væsentligt at beholde en tryg kreds af familiemedlemmer omkring dig. Igennem hele sygdomsforløbet, vil I som forældre sammen med jeres barns søskende, have behov for hvile. For eksempel, under anfald eller indlæggelser, betyder det at have en „vagtforælder", at kun en forælder tager med på skadestuen, mens resten af familien kan have et liv, der er så normalt som muligt.

Det tværfaglige hold vil først evaluere behovet for individuel hjælp eller en specialskole. Uanset dit barns kognitive niveau vil specifikke stimuleringer og social interaktion hjælpe dit barn med at gøre fremskridt. Teenagepatienter med Dravet syndrom er ofte ikke ligeså accepteret af andre på grund af deres dårligt udviklede sprog og særlige adfærd. Taleterapi med en specialist kan i første omgang hjælpe dit barn til at forbedre dets sproglige kompetencer og

udtrykke følelser og bekymringer lettere. Men han/hun kan også deltage i aktiviteter i mindre grupper under tilsyn af en lærer, der er trænet i at håndtere anfald. Forsøg altid at støtte autonomi, forhold til andre og social integration. For at opnå dette, kan forskellige aktiviteter tilbydes af lokale Dravet syndrom foreninger eller foreninger for handicappede, i spejdersamfund eller endda i dit lokalsamfund. Gåture, camping, gymnastik, havearbejde, omsorg for dyr, ridning, svømning (under nøje overvågning), teaterundervisning, dans, maling, shopping, musik, film osv. Sommerlejre kan tilbyde de samme aktiviteter og samtidig lade teenagere være mindre afhængige af deres forældre og socialiseres med jævnaldrene.

Hvad angår det psykiske, kan en terapeut være til stor hjælp for at opfange diskrete tegn på depression. Teenagere og voksne med Dravet syndrom er nemlig bevidste om deres forskel og lider under denne bevidsthed. Som forælder kan du også føle behov for psykisk støtte.

Når dit barn bliver voksen, er det vigtigt at han/ hun får nogle forstående omgivelser, hvor omsorgsgivere er velinformerede om sygdommen og tilbyder tilpassede aktiviteter. Fortsæt med fysisk terapi og psykisk stimulering for at undgå en forværring af den fysiske og psykiske tilbagegang. Endelig kan adgangen til egnede institutioner (som indlagt eller hjemmeboende patient) være en hjælp.

19 Hvilke spørgsmål er stadig ubesvarede inden for medicinsk forskning?

Svaret kan indeholde visse komplekse videnskabelige begreber. Du skal endelig stille dit barns læge spørgsmål for at opnå en bedre forståelse.

På trods af den voksende viden om Dravet syndrom og de nye terapeutiske valgmuligheder, der er blevet indført i det sidste årti, er der stadig ubesvarede spørgsmål. Det er stadig nødvendigt at forske for at forstå, hvordan Dravet syndroms faktorer påvirker det kliniske forløb og resultat: Hvorfor virker antiepileptisk medicin ikke på nogle anfald, er der andre gener involveret, hvad er den forventede levealder osv.?

Man mente først, at ukontrollerede, meget hyppige og meget intense anfald var skyldige i dårlige udviklingsmæssige og psykiske udfald. Men med den viden, vi har i dag, er dette ikke bevist. Den genetiske oprindelse af Dravet syndrom synes at være den vigtigste årsag til udviklingsmæssige vanskeligheder.

Sværhedsgraden af Dravet syndrom anfald kan afhænge af den type mutation, der berører *SCN1A* genet. Den nuværende forståelse af syndromet tyder ikke desto mindre på, at andre faktorer også spiller en rolle.

Dravet syndrom er en livstruende forstyrrelse. Dødsfald som konsekvens af et anfald er imidlertid yderst sjældne. Dødligheden er dog højere end i den almindelige del af befolkningen. Denne overdødelighed skyldes faktorer som f.eks. infektioner, langvarige *status epilepticus*, ulykker eller forbliver uden forklaring. Disse uforklarede

dødsfald er et emne for aktiv forskning inden for alle typer epilepsi. De defineres medicinsk som „SUDEP" (der står for „sudden unexpected death", på dansk „pludseligt uventet død"). Flertallet af børn med Dravet syndrom lever imidlertid langt ind i voksenalderen.

20 Er der nogle nye terapeutiske metoder for Dravet syndrom?

Forskningen inden for neurovidenskab og neurologi er meget aktiv og giver håb til fremtiden. Visse forskningsemner om nye terapeutiske metoder drøftes, men vi har intet praktisk svar endnu.

Hvad angår behandlinger, er det uklart, hvorfor den terapeutiske reaktion er forskellig fra den ene patient til den anden. En af hypoteserne foreslår at genetiske faktorer kunne have en indflydelse. Denne hypotese skal undersøges nærmere.

Hvad angår nye terapeutiske behandlinger, drøftes anvendelsen af medicinsk cannabis (piller eller sirup) for at behandle anfald. I skrivende stund er der ingen kliniske beviser på dens effekt på Dravet syndrom. Håbet om en effekt vha. cannabis ser ud til at have startet med historien om en ung pige med Dravet syndrom, der oplevede en utrolig forbedring af sin tilstand ved indtagelse af en bestemt type cannabis. Selvom medicinsk cannabis er blevet prøvet på andre patienter, er det virkelig nødvendigt at vurdere dets effekt og sikkerhed, inden man begynder at bruge den på regulær basis til børn med Dravet syndrom. Eksperimenterende undersøgelser af epilepsi har allerede fokuseret på cannabidiol med blandede resultater, der gør det svært at drage konklusioner.

Kliniske forsøg kan måske give et klarere svar i nærmeste fremtid.

Hvad angår lægemidler, der allerede er markedsført, foretages der kliniske forsøg for at vurdere deres effekt på og sikkerhed i forbindelse med Dravet syndrom. Dit barns læge spørger dig måske, om du er villig til at melde dit barn til kliniske forsøg for at hjælpe udviklingen af eventuelt nye behandlinger.

Anvendelsen af stamceller i epilepsibehandling undersøges stadig, men udelukkende på forskningslaboratorieniveau. Hvis de nogensinde når ud på markedet, vil de kun kunne behandle symptomerne, men ikke selve Dravet syndrom.

Ordliste

Ataksi: motorisk forstyrrelse, der forekommer uden lammelse og er kendetegnet ved en fejl i bevægelseskoordinationen. Bevægelserne er ukoordinerede, dårligt tilpasset til deres hensigt, særligt når personen går, hvilket kan medføre vanskeligheder med at holde balancen og medføre fald.

Crouch gait (sammenkrøbet gang): den er kendetegnet ved en forøget bøjning af hofter, knæ og ankler, der gør det svært at gå over længere afstande. Jo tidligere i livet gangforstyrrelsen starter, desto værre vil den blive i voksenlivet. De fleste patienter kan ikke desto mindre gå i hjemmet, på deres skole eller arbejdsplads. For nogle få patienter kan en kørestol blive nødvendig.

***De novo* mutation:** en ændring i et gen, der er til stede for første gang hos et familiemedlem og som skyldes en mutation i en kønscelle (æg eller sperm) hos en af forældrene eller i selve det befrugtede æg.

Den ketogene diæt: en diæt, der er fattig på sukker og rig på fedt. Den frembringer ketoner i urinen, heraf diætens navn.

Elektroencephalografi (EEG) optagelse: undersøgelse, der måler hjernens elektriske aktivitet.

Lysfølsomhed: generelt sagt, er det en reaktion på lys. Hos patienter, der lider af epilepsi, kan lys være en udløsende faktor. Disse faktorer er individuelle, men de mest almindelige er blinkende lys (*f.eks.* blinkende hvidt lys efterfulgt af mørke), kontrasterende mønstre (*f.eks.* hvide striber mod sort baggrund), stimulerende billeder, der optager hele ens synsfelt (*f.eks.* at sidde tæt på en fjernsynsskærm) og visse farver som rød eller blå.

Magnetisk resonans scanning (MRI): medicinsk billedteknik, der anvender stærke magnetfelter og radiobølger for at skabe billeder af kroppen.

Neuropsykologiske test: en undersøgelse, der foretages for at afdække de kognitive funktioner og sværhedsgraden af en svækkelse af en bestemt færdighed.
Polyterapi (eller kombinationsterapi): terapi, der anvender mere end et lægemiddel eller en metode (*i modsætning til* monoterapi, der er ét lægemiddel eller én metode).
Skoliose og kyfose: en misdannelse af rygsøjlen ***(se s. 14)***.
Visuel perception (eller synsopfattelse): det er evnen til at fortolke omgivelserne gennem bearbejdning af visuelle informationer.
Øje-hånd koordination: øje-hånd koordinationen er den koordinerede kontrol af øjenbevægelser med håndbevægelser, samt bearbejdningen af de visuelle input for at styre række- og gribebevægelser.

Anfald

Absence: kortvarigt tab af bevidstheden uden kramper. Barnet stopper sin aktivitet og får et stirrende blik og reagerer ikke. Varer som regel nogle få sekunder, men hvis det er længere, kan det medføre et fald. De kan gå ubemærket hen.
Atypiske absencer: når dit barn har en atypisk absence, ser det ud som om barnet er i sin helt egen verden. Disse absencer kan vare fra nogle få sekunder til flere minutter. Denne type anfald kan fortsætte indtil 12-års alderen.
Kloniske anfald (kramper): mere eller mindre hurtige, rykvise bevægelser, der gentages med mere eller mindre jævnlige mellemrum.
Krampeanfald: anfald, der omfatter mere eller mindre voldsomme motoriske fænomener (hypertoni, kramper).
Feberanfald: epileptiske anfald, der almindeligvis forekommer hos normale spædbørn eller mindre børn. De frembringes af feber i en umoden hjerne. Ved Dravet syndrom kan disse anfald opstå hele livet igennem. Og sommetider opstår de ganske enkelt på grund af varme omgivelser.

Generaliserede anfald: anfald, der berører begge sider af kroppen.
Hemikloniske anfald: anfald, der kun berører en side af kroppen.
Myoklone anfald: pludselige, meget kortvarige bevægelser, sommetider gentagende, der svarer til „spjæt" (fysisk reaktion på en forskrækkelse). De er generelt moderat intense. Feber kan øge intensiteten og hyppigheden af anfaldene.
Partielle (fokale) anfald: anfaldene starter i en lille del af hjernen og kan ses på EEG-optagelser. De giver meget forskelligt udslag: stivnede muskler, åndedrætsændring, sved osv. Det er generelt korte anfald på under 2 minutter.
Forlænget anfald eller *status epilepticus*: det er enten et anfald, der varer over 20-30 minutter, eller mindst to anfald uden en normal periode imellem anfaldene. Kræver nødbehandling
Toniske-kloniske anfald: denne type anfald foregår i to faser:

- Først en tonisk fase: Alle musklerne stivner. Luft presses forbi stemmebåndene, og frembringer et skrig eller et støn. Personen mister bevidstheden og falder om. Der kan være tunge- eller kindbid, og spyt blandet med blod kan løbe ud af munden. Ansigtet kan blive lidt blåligt;
- Derefter følger en klonisk fase: Armene og som regel også benene begynder at spjætte hurtigt og rytmisk, idet albuer, hofter og knæ skiftevis trækker sig sammen og slapper af. Efter nogle minutter bliver rykkene langsommere og stopper. Når kroppen slapper af, mistes blære- eller tarmkontrollen sommetider. Bevidstheden kommer langsomt tilbage, og personen kan være døsig, forvirret, ophidset eller deprimeret. Disse anfald varer som regel 1 til 3 minutter. Ved et tonisk-klonisk anfald, der varer længere end 5 minutter, behøves lægehjælp (se Spørgsmål 5).

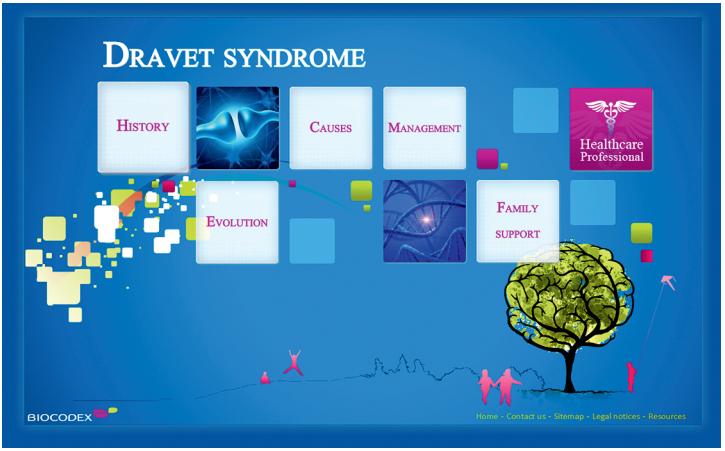
For yderligere oplysninger

Familieforeninger

Der findes flere familieforeninger for Dravet syndrom over hele Europa. En sådan forening findes måske også i dit land. De er til stor hjælp, når det gælder om at finde lokale løsninger og at støtte dig i håndteringen af Dravet syndrom. Spørg dit barns læge eller søg på internettet for at finde ud af om en sådan forening findes i dit land.

Websted

Hjemmesiden www.dravet-syndrome.com handler udelukkende om Dravet syndrom. Det er en letforståelig ressource om Dravet syndrom med forklaringer på dets årsag, udvikling, håndtering og mulig støtte.



Noter

Noter

Noter

Noter

De første 20 spørgsmål om
DRAVET SYNDROM

Charlotte Dravet - Stéphane Auvin
Domenica Battaglia - Ana Isabel Dias - Marina Nikanorova
Rocio Sanchez-Carpintero - Katalin Sterbova

1 • Hvorfor tager det så lang tid at få en diagnose?
2 • Hvad er årsagen?
3 • Er det en arvelig sygdom? Er der en risiko for dine eventuelt fremtidige børn?
4 • Er det nødvendigt at konsultere en anden læge?
5 • Hvad vil der ske med dit barn igennem barndommen?
6 • Hvad vil der ske med dit barn i teenagealderen og i voksenlivet?
7 • Hvilke andre symptomer end anfald vil du og dit barn blive konfronteret med?
8 • Har vaccination forårsaget Dravet syndrom?
9 • Er der nogle faktorer i dagligdagen, der udløser anfald?
10 • Hvilke typer medicin anvendes?
11 • Findes der andre behandlinger end de medicinske?
12 • Hvordan håndteres feber og stigning af kropstemperatur?
13 • Hvordan skal du forholde dig under et anfald?
14 • Hvordan kan du forklare situationen til familie og venner?
15 • Hvordan klarer du hverdagen?
16 • Hvilke bestemte vanskeligheder vil dit barn møde i hverdagen?
17 • Hvad med børnehave og skole?
18 • Hvilken form for hjælp kan du have behov for - og få, når dit barn er teenager eller voksen?
19 • Hvilke spørgsmål er stadig ubesvarede af medicinsk forskning?
20 • Er der nogle nye terapeutiske metoder for Dravet syndrom?

John Libbey EUROTEXT
www.jle.com

BIOCODEX

BC – 16.02/DK (09/16)