

Dravets syndrom

Dravets syndrom är medfött och leder till epilepsi som är svår att behandla. Barn som föds med syndromet har från början inga symtom, men under barnets första levnadsår kommer feberutlösta epilepsianfall. Anfallen blir fler efter hand och de kan utlösas av andra faktorer än feber. Många har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara medelsvår till svår. En del har autism.

I Sverige känner man till ungefär 70 barn och unga vuxna med Dravets syndrom. Oftast orsakas syndromet av en nymutation.

SYM TOM

De första epilepsianfallen kommer under det första levnadsåret. Barn med syndromet behöver ofta akutsjukvård för att anfallen ska brytas. I början är det feber som utlöser anfallen. Så småningom kan epilepsin utlösas av andra faktorer, som till exempel värme och kraftigt ljus. Efter hand får barn med syndromet fler typer av epilepsianfall. Det kan till exempel vara muskelryckningar eller serieanfall då det inte går att få kontakt med barnet. Epilepsianfallen minskar ofta med åren.

Den kognitiva förmågan är ofta påverkad och från två års ålder brukar det märkas att språkutvecklingen är påverkad. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara medelsvår till svår. En del har autism.

Sömnsvårigheter är vanliga och trötthet kan påverka beteendet på dagen.

Den motoriska utvecklingen påverkas och många med syndromet har svårt att samordna sina rörelser. En del har felställningar i ryggen och benen. Gången kan bli stel.

De flesta med syndromet når vuxen ålder men tillståndet innebär en ökad risk för oväntad död och livshotande epilepsianfall.

ORSAK

Dravets syndrom orsakas oftast av en förändring i en gen. Förändringen påverkar impulsöverföringen mellan nervcellerna i hjärnan.

BEHANDLING

Det brukar vara svårt att helt kontrollera epilepsianfallen med läkemedel och ofta behöver flera epilepsiläkemedel kombineras. Det är viktigt att barn med syndromet har tillgång till akutmedicin som bryter anfallen. Närstående behöver tydlig information om syndromet och den akuta behandlingen.

Det är viktigt med tidiga habiliteringsinsatser.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg finns ett expertteam för Dravets syndrom.

Mottagningar för klinisk genetik finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Dravets Syndrome Association Sweden

Svenska Epilepsiförbundet

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Dravets syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad februari 2019.