

## Dravet-Syndrom

### > Definition und Ursache

Das Dravet-Syndrom (auch bezeichnet als SMEI-Syndrom = severe myoklonic epilepsy of infancy), wurde erstmals 1978 durch Frau Prof. Dr. Dravet (Paris) beschrieben.

Die Erkrankung bringt die folgenden Merkmale mit sich:

- > ein erster epileptischer Anfall meist zwischen dem 3. und 9. Lebensmonat. Bis dahin entwickeln sich die Kinder normal.
- > frühe und schwere anhaltende Krampfanfälle (Status epilepticus), besonders in Verbindung mit Fieber
- > schwierig bis nicht behandelbare Krampfanfälle (sowohl in der Dauer- als auch in der Notfalltherapie)
- > im Verlauf weiter hinzukommende Krampfanfälle aller Art
- > keine auffälligen äußeren Zeichen (Stigmata), zunächst meist keine EEG-Veränderungen, keine MRT-Schädel-Auffälligkeiten.

Die Entwicklung nach den ersten Krampfanfällen kann annähernd normal verlaufen, ist aber häufig schon früh retardiert.

Die letztendliche Ursache der Erkrankung ist unklar. Bei dem vorrangig klinisch diagnostizierten Krankheitsbild wird bei einer genetischen Untersuchung häufig eine Veränderung im Natriumkanal-codierenden SCN1a-Gen auf dem Chromosom 2 gefunden. Ein genetisch positiver Befund ist aber keine Voraussetzung für die Diagnose Dravet-Syndrom.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Folgende Symptome sind charakteristisch für das Krankheitsbild:

- > schwere epileptische Anfälle; häufig anhaltend (Stati epileptici) mit oder auch ohne Fieber
- > verschiedenste Krampfanfallsarten von generalisiert bis fokal
- > Krampfanfälle bei Temperaturwechsel (typisch: in der Badewanne)
- > zusätzlich evtl. Sekundärkrämpfe (Absenzen) und Muskelzuckungen (Myoklonien)
- > Nichtansprechen auf oder Verschlechterung durch Antiepileptika
- > vielfältige Auslöser (Trigger): Licht, Muster, Emotionen, Stress, Lärm, Menschenmengen

Im Verlauf treten häufig diese weiteren Symptome auf:

- > Schlafstörungen
- > Verhaltensauffälligkeiten
- > Ess- und Schluckstörungen
- > Orthopädische Beeinträchtigungen (teils ausgeprägter Knick-Senkfuß)

- > Lernprobleme
- > Sprachstörungen
- > Häufig Entwicklungsverzögerung (Retardierung) unterschiedlichen Ausmaßes, die im Krankheitsverlauf immer deutlicher wird

Häufig besteht auch die Gefahr des SUDEP (engl.: sudden unexpected death in epilepsy = plötzlicher unerwarteter Tod bei Epilepsie). Daher sollten die Möglichkeiten der Überwachung im Schlaf genutzt werden.

### **> Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Wegweisend sind die o.a. Symptome. Die Diagnose sollte durch den Kinderneurologen gestellt bzw. bestätigt werden. Eine genetische Untersuchung des SCN1a-Gens sollte bei Diagnosestellung durchgeführt werden.

### **> Behandlung & Therapie**

Eine Heilung des Syndroms ist nicht möglich. Wichtig ist es, einen kompetenten Kinderneurologen zu finden. Zu Beginn steht die Behandlung der Epilepsie im Vordergrund. Hier stehen verschiedene Medikamente zur Einzel- oder Kombinationsbehandlung zur Verfügung, die regelmäßig eingenommen werden müssen. Blutspiegel- und EEG-Kontrollen sind durchzuführen.

Eine Anfallsfreiheit ist in Einzelfällen, jedoch nicht häufig zu erreichen. Das vorrangige Ziel ist es, durch die balancierte Dosierung der Medikamente eine akzeptable Anfallssituation zu erzielen, die den Alltag bewältigbar macht und eine Entwicklung des Kindes zulässt.

Aufgrund der Komplexität des Syndroms ist die Anbindung an ein sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ) in der Nähe empfehlenswert. Dessen Mitarbeiter haben häufig mehr Zeit für Gespräche und können die Eltern besser bei der Entwicklung von problemlösenden Strategien unterstützen.

### **> Förderung/ Beratung der Familien**

Gerade zu Beginn der Erkrankung besteht ein großer Informations- und auch Gesprächsbedarf. Hierfür steht der Verein Dravet-Syndrom e.V. als Stütze zur Verfügung. Durch persönliches Erleben mit einem Dravet-Kind können seine Mitglieder auf einen großen Erfahrungsschatz und sein sehr gutes Informationsnetz zurückgreifen.

Auch wenn es durch die rezidivierenden Anfälle eine Sisyphus-Arbeit ist, sollten die Kinder eine gut ausgewogene Förderung bekommen. Diese sollte immer dort ansetzen, wo die größten Probleme sind. Dabei ist es wichtig, die Kinder weder zu unter- noch zu überfordern.

Nach einiger Zeit kann durchaus eine Therapiemüdigkeit auftreten, weshalb Therapiepausen zur Erhaltung der Motivation eingeplant werden sollten. Entscheidend ist eine adäquate Therapiewahl sowie die Machbarkeit für Kind und Familie. Gerade bei einem mittelschwerem bis schweren Verlauf sollte die Förderung der Lebensqualität, der Selbständigkeit und des Sozialverhaltens und der Spaß am Leben vorrangig sein.

Für die bei den meisten Betroffenen vorliegende Muskelhypotonie sollte die Physiotherapie zur Stärkung der Muskulatur und zum Training der Koordination und des Gleichgewichts eingesetzt werden. Sofern Bewegung schon in geringem Maß ein Trigger ist, stellt die Hippotherapie /therapeutisches Voltigieren eine Alternative oder Ergänzung zur Physiotherapie dar. Diese sehr wirkungsvolle Therapie wird allerdings nicht von den Krankenkassen getragen.

Auch die Frühförderung kann zu Beginn der Erkrankung eine wertvolle Unterstützung sein. Steht z.B. die schlechte Mundmotorik / Essprobleme oder übermäßiges Speicheln im Vordergrund, kann die Logopädie mit der sogenannten myofunktionellen Therapie bzw. der Therapie nach Castillo-Morales Linderung bringen. Zeigt sich in der Sprachentwicklung nur wenig oder gar ein non-verbaler Verlauf, bietet die Logopädie außerdem Methoden zur Sprachanbahnung, Sprachförderung oder alternative Sprachangebote an.

Die Ergotherapie kann die Grob- oder Feinmotorik fördern, im Bereich Koordination bzw. Gleichgewicht unterstützen sowie mit verhaltenstherapeutischen Ansätzen Hilfestellung geben.

Der Atypische Autismus ist eine häufige Zweitdiagnose für Dravet-Patienten. Ist die Diagnose gestellt, sind regionale Autismus-Ambulanz die geeigneten Anlaufstellen.

Grundsätzlich stehen bei der Diagnose „Dravet-Syndrom“ (je nach Schwere der Ausprägung) verschiedene Unterstützungsmöglichkeiten zur Verfügung. Hierunter fallen etwa die Beantragung eines Schwerbehindertenausweises, die Beantragung eines Pflegegrades, Unterstützung durch z.B. einen Pflegedienst, Hilfestellung durch einen Integrationshelfer.

Die Liste der zur Verfügung stehenden Hilfsmittel ist lang. Hier ist gut abzuwägen, welche Hilfsmittel das Kind wirklich benötigt, nicht alles ist sinnvoll.

Textbeitrag gemeinsam erstellt vom Verein Dravet-Syndrom e.V. und dem knw.

Für Fragen oder telefonische Beratung steht der Verein Dravet-Syndrom e.V. unter [info@dravet.de](mailto:info@dravet.de) zur Verfügung.

> [Mehr Informationen zum Dravet-Syndrom finden Sie unter folgendem Link:](#)

[www.dravet.de](http://www.dravet.de)