GUÍA

VIVIR CON EPILEPSIA

Epilepsia y Síndrome de Dravet

¿Qué es el Síndrome de Dravet?
Definición y origen; cómo se manifiesta.
Crisis epilépticas, etapas y desencadenantes de las crisis.

Diagnóstico del Síndrome de Dravet
Diagnóstico clínico, estudio genético, el electroencefalograma

Tratamiento del Síndrome de Dravet
Tratamiento farmacológico y no farmacológico,
terapias complementarias, medicación de rescate.

Protocolo de emergencia
Para niños Dravet, para hermanos Dravet

El entorno de la persona con Síndrome de Dravet
Impacto en padres y hermanos

ÍNDICE

4 ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE DRAVET?

Definición y origen, cómo se manifiesta:
crisis epilépticas, etapas y desencadenantes.

12 TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL SÍNDROME DRAVET

Retraso cognitivo y del desarrollo
Trastornos ortopédicos y de la marcha
Muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP)

18 DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE DRAVET

Diagnostico clínico, estudio genético,
el electroencefalograma.

28 TRATAMIENTO DEL SÍNDROME DE DRAVET

Tratamiento farmacológico y no farmacológico,
otras terapias complementarias, la dieta cetogénica

44 PROTOCOLO DE EMERGENCIA

Para niños Dravet, para hermanos Dravet

48 EL ENTORNO DE LA PERSONA CON SÍNDROME DE DRAVET

Importancia del bienestar emocional de los padres y
hermanos de la persona con SD

DRA. LAURA ABRAIRA
MD | PhD Unidad de Epilepsia,
Servicio de Neurología.
Hospital Universitario
Vall d'Hebron

DR. ADRIÁN GARCÍA RON
Neuropediatra
Hospital Clínico
San Carlos

QUÉ ES EL SÍNDROME DE DRAVET

DEFINICIÓN Y ORIGEN

Qué es el Síndrome de Dravet

El **Síndrome de Dravet (SD**) es una encefalopatía epiléptica y del desarrollo poco frecuente y compleja, que se caracteriza por la aparición de una epilepsia resistente a fármacos asociada a un deterioro cognitivo y de la función motora. Fue descrita por la **Dra. Charlotte Dravet** en 1978 como **Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia**.

En 1989, en reconocimiento a su gran labor, la Liga Internacional Contra la Epilepsia (ILAE, por sus siglas en inglés), le dio el nombre definitivo de Síndrome de Dravet.

A DÍA DE HOY SE ESTIMA QUE EN ESPAÑA
HAY **540 PACIENTES** CON SÍNDROME DE DRAVET

DE **CADA 500 NIÑOS** CON EPILEPSIA,
ENTRE 2 Y 3 PADECEN **SÍNDROME DE DRAVET***

*LA TASA DE DIAGNÓSTICO CORRECTO VARÍA SEGÚN EL PAÍS

1 DE CADA 15.700 NACIMIENTOS SERÁ
DE UN NIÑO CON SÍNDROME DE DRAVET

Dravet C. Dravet syndrome history. Dev Med Child Neurol. 2011 Apr;53 Suppl 2:1-6.
Khan S, Al Baradie R. Epileptic encephalopathies: an overview. Epilepsy Res Treat. 2012;2012:403592. doi: 10.1155/2012/403592.

Aras Portilla LM. Spanish and European Dravet syndrome population estimates [Internet]. Dravet Syndrome Foundation Spain, 2014 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.dravetfoundation.eu/wcontent/uploads/2013/12/Spanish-and-European-Dravet-syndrome-population-estimates.pdf

Epilepsy Action. Dravet Syndrome. [Internet]. 2020 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.epilepsy.org.uk/info/syndromes/dravet-syndrome

Wu YW, Sullivan J, McDaniel SS, et al. Incidence of Dravet Syndrome in a US Population. Pediatrics. 2015 Nov;136(5):e1310-5

CÓMO SE MANIFIESTA EL SÍNDROME DE DRAVET: *CRISIS EPILÉPTICAS*

Qué es el Síndrome de Dravet

Las crisis epilépticas suelen ser el primer síntoma de la enfermedad en el Síndrome de Dravet.

Los pacientes generalmente experimentan su primera crisis durante el primer año de vida.

EN **EL 90 % DE LOS CASOS** EL SÍNDROME DE DRAVET **APARECE ENTRE LOS 5 Y LOS 8 MESES**

Las crisis más características al inicio de la enfermedad son **crisis hemiclónicas o tónico-clónicas** generalizadas desencadenadas por procesos febriles o afebriles, aunque también se pueden presentar otros tipos.

Entre 1-4 años suelen aparecer otros tipos de crisis como las **crisis mioclónicas** que se observan típicamente hacia los 2 años de edad, o las ausencias atípicas y las **crisis focales** que aparecen normalmente después de los dos años de edad.

Dravet C. The core Dravet syndrome phenotype. Epilepsia. 2011 Apr;52 Suppl 2:3-9.

Los tipos de crisis epilépticas más habituales en el Síndrome de Dravet (SD) son:

CRISIS HEMICLÓNICAS
Son crisis focales motoras que pueden ser desencadenas por procesos febriles o afebriles.

CRISIS TÓNICO-CLÓNICAS
Son crisis generalizadas (afectan a ambos hemisferios cerebrales) y se caracterizan por rigidez muscular seguida de movimientos rápidos e incontrolables, y con pérdida de consciencia.

CRISIS MIOCLÓNICAS
Son movimientos involuntarios, breves, parecidos a sacudidas que provocan una contracción muscular brusca. Pueden ser generalizadas o focales.

CRISIS FOCALES
Afectan áreas limitadas con o sin pérdida de consciencia.

CRISIS DE AUSENCIA
Episodios de mirada fija o ensimismamiento, de duración variable.

Connolly MB. Dravet Syndrome: Diagnosis and Long-Term Course. Can J Neurol Sci. 2016 Jun;43 Suppl 3:S3-8.

Wolff M, Cassé-Perrot C, Dravet C. Severe myoclonic epilepsy of infants (Dravet syndrome): natural history and neuropsychological findings. Epilepsia. 2006;47 Suppl 2:45-8.

Wirrell EC, Laux L, Donner E, Jette N, Knupp K, Meskis MA, Miller I, Sullivan J, Welborn M, Berg AT. Optimizing the Diagnosis and Management of Dravet Syndrome: Recommendations From a North American Consensus Panel. Pediatr Neurol. 2017 Mar;68:18-34.e3.

Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, Wilmshurst JM, Specchio N, Riney K, Pressler R, Auvin S, Samia P, Hirsch E, Galicchio S, Triki C, Snead OC, Wiebe S, Cross JH, Tinuper P, Scheffer IE, Perucca E, Moshé SL, Nabbout R. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. Epilepsia. 2022 Jun;63(6):1349-1397.

¿Qué es el síndrome de Dravet? Fundación Síndrome de Dravet [Internet]. 2021 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://dravetfoundation.eu/sobre-dravet/

ETAPAS DE LA ENFERMEDAD

Qué es el Síndrome de Dravet

En el SD existen cuatro etapas: **la etapa febril, la etapa de empeoramiento, la etapa de estabilización y la edad adulta.** Cada etapa puede definirse por el tipo y la frecuencia de las crisis.

ETAPA FÉBRIL

El 90 % de los pacientes con SD experimentan su primera crisis antes del año de vida, a menudo entre los cinco y ocho meses de edad. Las crisis se caracterizan por estar relacionadas con aumento de temperatura (fiebre), ser de larga duración y asociar rigidez y sacudidas de cuerpo. Estas crisis se originan por una temperatura alta o que aumenta rápidamente, a menudo debido a una enfermedad o asociadas a la vacunación. Cuando estas crisis son muy prolongadas pueden hacer que el niño necesite tratamiento de emergencia en urgencias y que incluso sea ingresado en cuidados intensivos. La frecuencia de las crisis en esta etapa es moderada afectando repetidamente, en muchos pacientes, a la misma área del cuerpo. El neurodesarrollo en esta etapa es normal.

ETAPA DE EMPEORAMIENTO

Se produce entre los 1 y 5 años de edad donde las crisis motoras se vuelven más habituales, pero de menor duración, afectando a varias partes del cuerpo. Las crisis pueden ser desencadenadas por diversos estímulos como pueden ser el ejercicio físico, la variación de temperatura, luces parpadeantes, algunas emociones, ambientes ruidosos, baños calientes u otros estímulos. En algunos casos, aparecen otros tipos de crisis, como por ejemplo las crisis mioclónicas que afectan específicamente a ciertos músculos, las ausencias atípicas o las crisis focales. En esta etapa ya hay alteración del neurodesarrollo

ETAPA DE ESTABILIZACIÓN

Comienza cuando el paciente alcanza aproximadamente los diez años. En esta etapa las crisis son más breves y menos frecuentes, se producen durante el sueño y en una pequeña proporción de los casos son crisis de tipo tónicas, que son aquellas en las que se produce un aumento repentino en el tono muscular que causa rigidez en el cuerpo, especialmente en los brazos y las piernas. En las formas más leves, solo se produce un episodio de crisis al año, pero rara vez desaparecen completamente.

EDAD ADULTA

Las crisis persisten, principalmente durante el sueño y suelen ser crisis tónico-clónicas generalizadas. Las crisis mioclónicas, las ausencias y las crisis parciales complejas tienden a desaparecer. Sin embargo, como consecuencia del SD, los pacientes en la etapa adulta padecen muchos otros problemas de salud.

DESENCADENANTES DE LAS CRISIS

Existen algunos aspectos comunes en el día a día de estos pacientes que pueden ser desencadenantes de crisis epilépticas:

- **Cambios bruscos de temperatura corporal** | baño, calor, ejercicio físico...
- **Sobreesfuerzo físico**
- **Emociones fuertes:** risa, llanto, sobresalto
- **Cuadro de fiebre**
- **Patrones visuales**

Dravet C. The core Dravet syndrome phenotype. Epilepsia. 2011 Apr;52 Suppl 2:3-9.

Lagae L, Brambilla I, Mingorance A, Gibson E, Battersby A. Quality of life and comorbidities associated with Dravet syndrome severity: a multinational cohort survey. Dev Med Child Neurol. 2018 Jan;60(1):63-72.

Panayiotopoulos CP. The Epilepsies: Seizures, Syndromes and Management. [Internet]. Oxfordshire (UK): Bladon Medical Publishing; 2005 [consultado 2023 Jun 15]. Chapter 7, Epileptic Encephalopathies in Infancy and Early Childhood in Which the Epileptiform Abnormalities May Contribute to Progressive Dysfunction. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK2611/

Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, Connolly MB, French J, Guilhoto L, Hirsch E, Jain S, Mathern GW, Moshé SL, Nordli DR, Perucca E, Tomson T, Wiebe S, Zhang YH, Zuberi SM. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. Epilepsia. 2017 Apr;58(4):512-521.

Miller IO, Sotero de Menezes MA. SCN1A Seizure Disorders. 2007 Nov 29 [Updated 2022 Feb 17]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1318/

Wyers L, Van de Walle P, Hoornweg A, Tepes Bobescu I, Verheyen K, Ceulemans B, Schoonjans AS, Desloovere K, Hallemans A. Gait deviations in patients with dravet syndrome: A systematic review. Eur J Paediatr Neurol. 2019 May;23(3):357-367.

Gataullina S, Dulac O. From genotype to phenotype in Dravet disease. Seizure. 2017 Jan;44:58-64.

Marini C, Scheffer IE, Nabbout R, Suls A, De Jonghe P, Zara F, Guerrini R. The genetics of Dravet syndrome. Epilepsia. 2011 Apr;52 Suppl 2:24-9.

Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, Connolly MB, French J, Guilhoto L, Hirsch E, Jain S, Mathern GW, Moshé SL, Nordli DR, Perucca E, Tomson T, Wiebe S, Zhang YH, Zuberi SM. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. Epilepsia. 2017 Apr;58(4):512-521.

TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL SÍNDROME DE DRAVET

COMORBILIDADES SÍNDROME DE DRAVET:

EPILEPSIA

DESARROLLO INTELECTUAL

TRASTORNOS CONDUCTA

AUTISMO

MOTOR

RETRASO COGNITIVO Y DEL DESARROLLO

Trastornos relacionados con el Síndrome de Dravet

EL 25 % DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME DE DRAVET MUESTRAN UN **COMPORTAMIENTO CON RASGOS DEL ESPECTRO AUTISTA.**

Aunque las deficiencias cognitivas y alteraciones en el comportamiento pueden empezar después de la primera crisis epiléptica, el desarrollo durante el primer año de vida de los niños con **Síndrome de Dravet (SD)** suele ser normal. Aun así, con los tests apropiados se pueden detectar algunos **problemas visuales** relacionados con la agudeza visual y la fijación de la vista.

En el segundo año de vida del niño con **Síndrome de Dravet**, su entorno podrá detectar cierto retraso en el inicio de la marcha, así como en el desarrollo del lenguaje.

La **cuarta parte de los niños** con Síndrome de Dravet muestran un **comportamiento con rasgos autistas** con poco contacto visual, y también son frecuentes los síntomas de ansiedad y los rasgos obsesivos de personalidad.

Miller IO, Sotero de Menezes MA. SCN1A Seizure Disorders. 2007 Nov 29 [Updated 2022 Feb 17]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1318/

Gataullina S, Dulac O. From genotype to phenotype in Dravet disease. Seizure. 2017 Jan;44:58-64.
Villas N, Meskis MA, Goodliffe S. Dravet syndrome: Characteristics, comorbidities, and caregiver concerns. Epilepsy Behav. 2017 Sep;74:81-86.

En la edad adulta, la mayoría de los pacientes **presentarán una discapacidad intelectual grave, y algunos no podrán usar el lenguaje verbal.** El trastorno del espectro autista persiste y pueden aparecer alucinaciones y delirios.

La dependencia en la edad adulta también es una característica común en los pacientes con SD. Los estudios realizados hasta el momento revelan que tan solo **1 de cada 8 individuos vive de forma independiente**. En cambio, la mayoría dependen parcial o totalmente de sus cuidadores.

La **mejoría de la epilepsia** a lo largo de la edad **no se asocia con una mejoría en las habilidades intelectuales y motrices**, lo que confirma que la evolución desfavorable no es solo consecuencia de la epilepsia. No obstante, la gravedad de la discapacidad intelectual y del lenguaje sí que se correlaciona con la aparición temprana de crisis.

Genton P, Velizarova R, Dravet C. Dravet syndrome: the long-term outcome. Epilepsia. 2011 Apr;52 Suppl 2:44-9.
Gataullina S, Dulac O. From genotype to phenotype in Dravet disease. Seizure. 2017 Jan;44:58-64

Darra F, Battaglia D, Dravet C, Patrini M, Offredi F, Chieffo D, Piazza E, Fontana E, Olivieri G, Turrini I, Dalla Bernardina B, Granata T, Ragona F. Dravet syndrome: Early electroclinical findings and long-term outcome in adolescents and adults. Epilepsia. 2019 Dec;60 Suppl 3:S49-S58.

TRASTORNOS ORTOPÉDICOS Y DE LA MARCHA

Trastornos relacionados con el Síndrome de Dravet

CON EL TIEMPO **HASTA EL 50 % DE LOS PACIENTES DESARROLLAN UN TRASTORNO DE LA MARCHA** QUE PUEDE LLEGAR A **IMPOSIBILITAR LA DEAMBULACIÓN DE MANERA AUTÓNOMA** E INDEPENDIENTE.

Los pacientes con SD desarrollarán trastornos ortopédicos y del movimiento, comenzando con un año de edad. Algunos de estos trastornos se presentan antes que otros, pero la mayoría empeorarán en gravedad con el tiempo.

ENTRE 1-4 AÑOS:
Los niños presentan cada vez más descoordinación (ataxia) y tienden a caerse más fácilmente. La pérdida de tono muscular (hipotonía), la falta de coordinación general y el deterioro de la destreza también son comunes, haciéndose evidentes a la edad de tres o cuatro años.

A PARTIR DE 5 AÑOS:
Los niños con SD desarrollan una marcha agazapada que tiende a empeorar con el tiempo y a menudo tienen que apoyarse en otros cuando se mueven o usar una silla de ruedas para distancias más largas.

Gataullina S, Dulac O. From genotype to phenotype in Dravet disease. Seizure. 2017 Jan;44:58-64.

Villas N, Meskis MA, Goodliffe S. Dravet syndrome: Characteristics, comorbidities, and caregiver concerns. Epilepsy Behav. 2017 Sep;74:81-86.

Miller IO, Sotero de Menezes MA. SCN1A Seizure Disorders. 2007 Nov 29 [Updated 2022 Feb 17]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1318/

Wyers L, Van de Walle P, Hoornweg A, Tepes Bobescu I, Verheyen K, Ceulemans B, Schoonjans AS, Desloovere K, Hallemans A. Gait deviations in patients with dravet syndrome: A systematic review. Eur J Paediatr Neurol. 2019 May;23(3):357-367.

ADOLESCENTES Y EDAD ADULTA:

En la edad adulta el empeoramiento progresivo incluye alteraciones del movimiento y temblores y síntomas similares a los que aparecen en la enfermedad de Parkinson (síntomas parkinsonianos) o movimientos involuntarios tipo espasmos continuos o movimientos anormales del cuerpo o partes específicas del mismo (coreoatetosis) que afectan a la postura, a la capacidad de caminar y al movimiento diario, independientemente de la frecuencia con la que ocurran las crisis.

Alrededor de una cuarta parte de los pacientes también desarrollarán pérdida de densidad ósea (osteopenia) en la adolescencia con el consiguiente riesgo de sufrir fracturas óseas.

MUERTE SÚBITA INESPERADA EN EPILEPSIA (SUDEP)

Trastornos relacionados con el Síndrome de Dravet

La tasa de mortalidad entre los pacientes con Síndrome de Dravet oscila entre el **10 y el 18 %**, y la mayor incidencia se da en el rango de edad de entre **3 y 7 años.**

Actualmente, la muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP, por sus siglas en inglés) es la causa principal de fallecimiento, **presentando dos picos de incidencia, uno entre los 1-3 años y otro en los mayores de 18 años.**

Miller IO, Sotero de Menezes MA. SCN1A Seizure Disorders. 2007 Nov 29 [Updated 2022 Feb 17]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1318/

Wyers L, Van de Walle P, Hoornweg A, Tepes Bobescu I, Verheyen K, Ceulemans B, Schoonjans AS, Desloovere K, Hallemans A. Gait deviations in patients with dravet syndrome: A systematic review. Eur J Paediatr Neurol. 2019 May;23(3):357-367.

Gataullina S, Dulac O. From genotype to phenotype in Dravet disease. Seizure. 2017 Jan;44:58-64.

Dravet Syndrome UK. A History of Dravet Syndrome. [Internet]. Dravet Syndrome UK; 2023 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.dravet.org.uk/about-dravet-syndrome/what-dravet-syndrome/history-dravet-syndrome/.

DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE DRAVET

APROXIMADAMENTE EL 80 % DE LOS PACIENTES PRESENTAN UNA MUTACIÓN EN EL GEN SCN1A.

El Síndrome de Dravet tiene un origen genético en un porcentaje alto de los pacientes.

En más del 80 % de los casos, los pacientes presentan una mutación en el gen SCN1A, aunque no significa que esta enfermedad sea hereditaria. De hecho, en el 90 % de estos casos la mutación se ha expresado de novo, es decir, por primera vez, en el niño con SD.

Marini C, Scheffer IE, Nabbout R, Suls A, De Jonghe P, Zara F, Guerrini R. The genetics of Dravet syndrome. Epilepsia. 2011 Apr;52 Suppl 2:24-9.

Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, Connolly MB, French J, Guilhoto L, Hirsch E, Jain S, Mathern GW, Moshé SL, Nordli DR, Perucca E, Tomson T, Wiebe S, Zhang YH, Zuberi SM. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. Epilepsia. 2017 Apr;58(4):512-521.

DIAGNÓSTICO CLÍNICO ESTUDIO GENÉTICO

Diagnóstico del Síndrome de Dravet

Una crisis convulsiva, generalmente subsecuente a un episodio de fiebre, suele ser el debut del Síndrome de Dravet en el primer año de vida y, en la mayoría de los casos, alrededor de los 5-8 meses.

Es por esto, que **un diagnóstico temprano es de vital importancia** para facilitar el acceso a un tratamiento farmacológico adecuado.

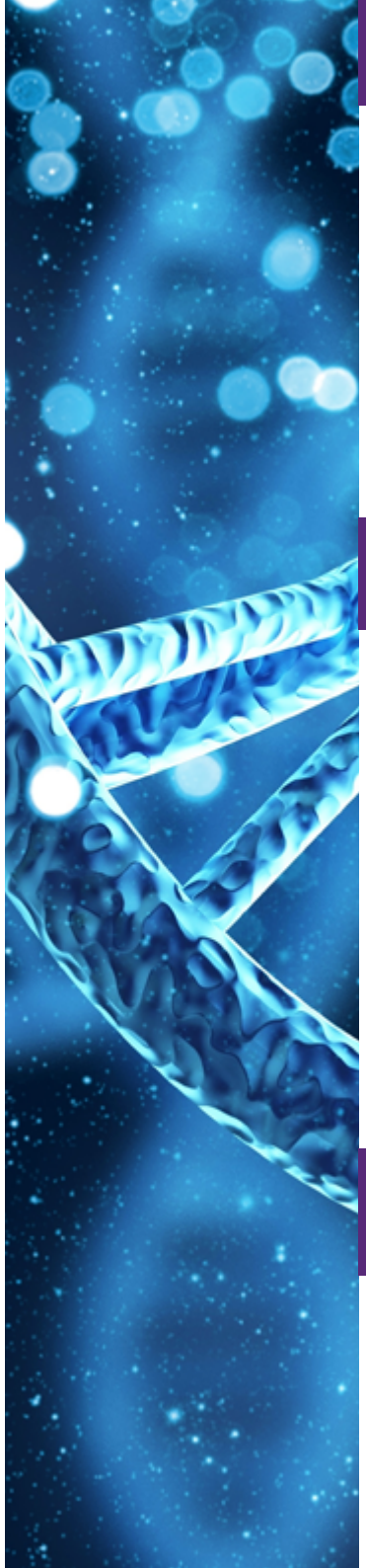
PERO... ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL SÍNDROME DE DRAVET?

El diagnóstico del Síndrome de Dravet suele prolongarse en el tiempo. Generalmente, el proceso diagnóstico comienza a partir de que el paciente sufre sus dos primeras crisis.

Es entonces cuando es derivado desde urgencias o desde atención primaria a su médico especialista quien, con la **historia clínica del paciente junto con las pruebas complementarias incluyendo un estudio genético**, si es que está disponible, puede determinar el diagnóstico clínico del paciente.

En España, desde 2003, al diagnóstico clínico se le puede sumar un estudio genético que permite confirmar, con precisión, el diagnóstico de Síndrome de Dravet.

Dravet C. The core Dravet syndrome phenotype. Epilepsia. 2011 Apr;52 Suppl 2:3-9.



DETALLADA HISTORIA CLÍNICA DEL PACIENTE

Incluye aspectos como:

- Edad de inicio de las crisis
- Desencadenantes de las crisis epilépticas (fiebre, cambios de temperatura, sobresfuerzo...)
- Tipos, frecuencia y duración de las crisis
- Si alguno de los medicamentos empleados empeoró la condición del paciente
- Aparición de otros tipos de crisis diferentes a las iniciales

PRUEBAS MÉDICAS

1

Pruebas genéticas para todas las edades variante patógena SCN1A en el 80-85 %.

2

Antecedentes del Electroencefalograma (EEG) < 2 años de edad, tal vez normal o lento, > 2 años de edad, la lentificación es típica. Las descargas interictales suelen ser focales, multifocales y generalizadas y aparecen después de los 2 años de edad.

3

Resonancia Magnética (RM) normal al inicio de las crisis. Con el tiempo, puede desarrollarse una leve atrofia cerebral y cerebelosa.

MÉDICO ESPECIALISTA

Realiza un Diagnóstico Clínico de Síndrome de Dravet

Figueiredo RC, Rocha R, Freitas Baptista C, Santos M, Figueiroa S, Carrilho I, Temudo T. Dravet Syndrome – experience of a Neuropediatric Unit. REVNEC [Internet]. 2021Dec.27 [consultado 2023 Jun 15];30(4):213-8. Available from: https://revistas.rcaap.pt/nascercrescer/article/view/21347

Gil-Nagel A, Sanchez-Carpintero R, San Antonio V, Mistry A, Barker G, Shepherd J, Gil A. Ascertaining the epidemiology, wpatient flow and disease management for Dravet syndrome in Spain. Rev Neurol. 2019 Jan 16;68(2):75-81.

Gil-Nagel A, Sánchez-Carpintero R, Villanueva V. Patient profile, management, and quality of life associated with Dravet syndrome: a cross-sectional, multicentre study of 80 patients in Spain. Sci Rep. 2023 Feb 27;13(1):3355.

EL ELECTRO-ENCEFALOGRAMA

Diagnóstico del Síndrome de Dravet

Esta prueba se realiza en el servicio de neurofisiología o en el servicio de neurología del hospital.

¿CUÁLES SON LOS FUNDAMENTOS DEL EEG?

Diagnóstico del Síndrome de Dravet

El objetivo del EEG es estudiar la actividad cerebral captando desde el exterior las señales emitidas por las neuronas.

Las señales neuronales se recogen mediante unos electrodos colocados sobre el cuero cabelludo y el rostro.

El EEG pone de manifiesto las anomalías características que se presentan entre las crisis, ya sea de forma permanente o intermitente: puntas, puntas-onda, etc.

En ocasiones, estas anomalías sólo se presentan durante el sueño, en especial en los niños. Por consiguiente, el EEG es importante que incluya vigilia y sueño.

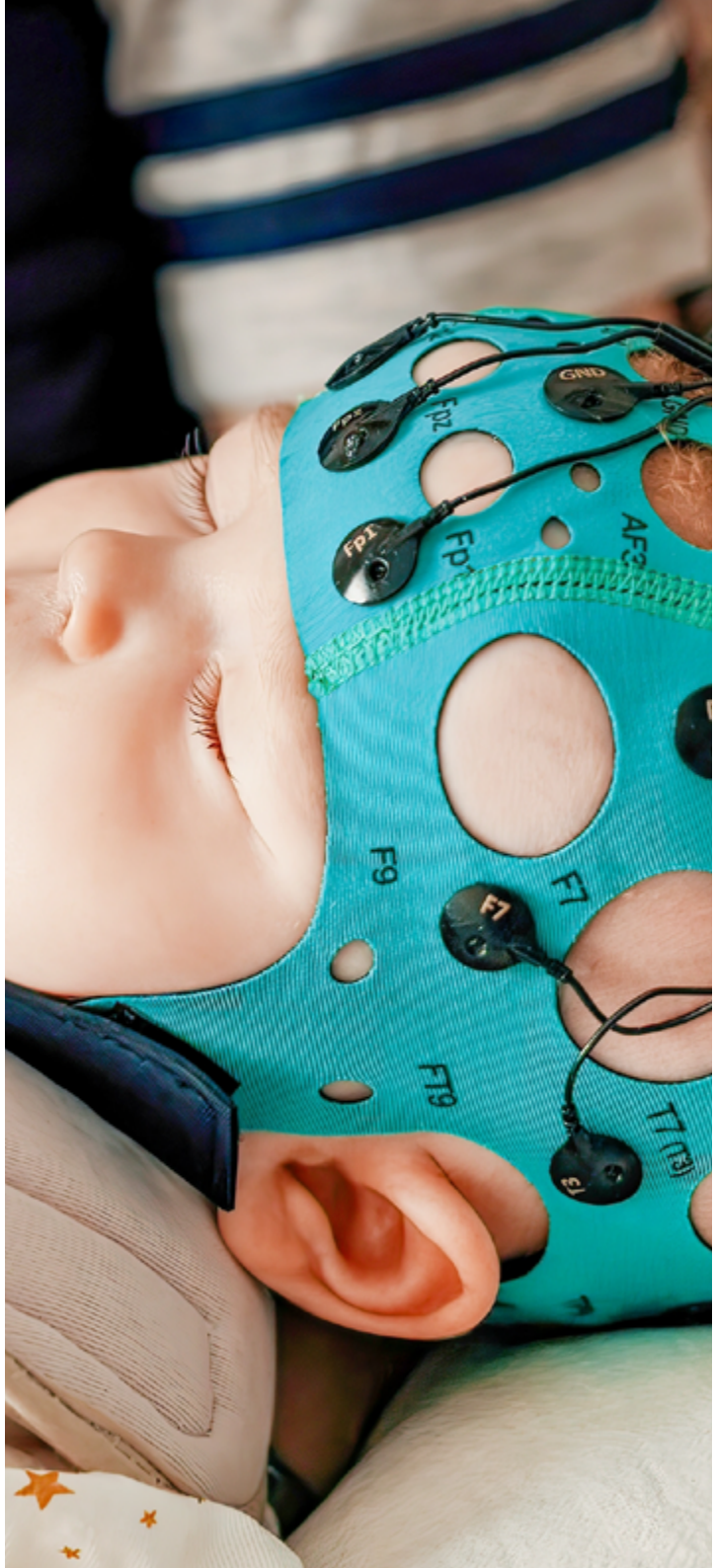
¿CÓMO SE DESARROLLA LA PRUEBA?

El EEG es una prueba realizada por especialistas médicos (neurofisiólogos, neuropediatras o neurólogos) en el centro hospitalario.

El EEG es indoloro y no presenta ningún riesgo.

Para un EEG estándar, el técnico coloca sobre la cabeza del niño un casco blando para fijar entre 10-20 electrodos recubiertos de un gel conductor.

Después de la prueba se utiliza un champú convencional para eliminar los restos de gel conductor.



¿CUÁLES SON LAS DIFERENTES MODALIDADES DE REGISTRO DE EEG?

El EEG se adapta a cada paciente. En función de la indicación, el médico elige la modalidad de registro más adecuada.

Por ello se solicita a los padres que proporcionen el máximo detalle sobre las crisis o acontecimientos sospechosos para adaptar la prueba a las respuestas investigadas.

Hay diferentes modalidades de EEG:

EEG ESTÁNDAR O CONVENCIONAL

Puede realizarse en vigilia o en sueño.
Suele ser de corta duración

EEG CON VIDEO O VIDEO-EEG

La duración será determinada por el médico. Cuando el registro sea de 24 horas o más será necesario el ingreso en el hospital. Si el EEG de vigilia no aporta suficiente información se realiza una monitorización prolongada para registrar la actividad eléctrica anormal.

EEG CON ELECTRODOS INTRACRANEALES

Se utiliza para localizar el foco epiléptico en caso de que sean crisis focales. Esta modalidad no se utiliza en los pacientes de SD ya que estos pacientes no son candidatos a cirugía y se trata de una prueba invasiva que normalmente sirve para completar el estudio prequirúrgico. Sirva la mención de esta modalidad solo como información general.

¿QUÉ INFORMACIÓN PROPORCIONA EL EEG?

Diagnóstico del Síndrome de Dravet

El EEG contribuye al diagnóstico de la epilepsia, pero también se utiliza en el seguimiento de los pacientes con epilepsia en tratamiento y en los intentos de suspender la medicación.

En el caso de los pacientes pediátricos, el EEG también está indicado en el caso de trastornos del neurodesarrollo, problemas de lenguaje (en particular en la pérdida o la regresión de avances en el desarrollo del lenguaje), y se investigan qué otras actividades eléctricas podrían contribuir a su diagnóstico.

EL EEG ESTÁNDAR DEL NIÑO Y LA IMPORTANCIA DEL SUEÑO

En los niños **menores de 5 años,** el **EEG** implica habitualmente un **registro de sueño espontáneo**.

De este modo, la programación de los EEG se realiza en función de los horarios fisiológicos de sueño del niño, es decir, durante la siesta de la mañana en niños menores de 1 año y durante la siesta de la tarde en niños de entre 1 y 4 años de edad.

La tranquilidad y la sensación de seguridad resultan imprescindibles para que se duerman de forma rápida y eficaz. El niño no debe dormirse hasta que se hayan colocado en su cabeza los electrodos del EEG, y no en la sala de espera.
En la sala en la que se realiza la prueba, una vez colocado el casco de electrodos, se acuesta a los niños con luz tenue y música suave.

EN LA PRÁCTICA

Se solicita a los padres que traigan chupetes, peluches y otros objetos que favorezcan el sueño, y sobre todo que eviten que el niño se duerma durante el trayecto antes de llegar al Hospital.

En el caso de los niños mayores de 4 años, se recomienda a los padres que acuesten a los niños más tarde —hacia medianoche— y que los despierten en torno a las 5 de la mañana, con el objetivo de obtener un registro de la siesta después de un buen almuerzo a primera hora de la tarde.

López Pisón J, Dolz Zaera I, Arana Navarro T. El electroencefalograma en el estudio y control de la epilepsia. Form Act Pediatr Aten Prim. 2013;6;216-26
a
Benbadis SR, Beniczky S, Bertram E, MacIver S, Moshé SL. The role of EEG in patients with suspected epilepsy. Epileptic Disord. 2020 Apr 1;22(2):143-155.

¿QUÉ ES UN **EEG CON VÍDEO** O **VÍDEO-EEG**?

Se trata de un r**egistro EEG asociado a un registro mediante vídeo**. Para ello se instala una cámara de vídeo que registra el comportamiento del paciente de forma simultánea a su EEG.

Esta prueba permite **grabar una crisis al mismo tiempo que se registra el EEG**. También permite comparar de forma sincronizada los fenómenos observados, como los sobresaltos o los movimientos involuntarios, y la actividad eléctrica cerebral. Su duración será determinada por el médico.

EEG Y MEDICAMENTOS
Normalmente no se utiliza ningún medicamento para inducir el sueño.

¡ATENCIÓN!
No deben interrumpirse los tratamientos habituales del niño.

¿CÓMO SE DESARROLLAN LAS PRUEBAS DE ESTIMULACIÓN?

Las pruebas de estimulación son recomendables en algunas situaciones. Las dos pruebas de estimulación principales que se realizan en niños que se muestran colaborativos son la "prueba de estimulación luminosa intermitente" y la "prueba de hiperventilación".

Prueba de estimulación luminosa intermitente

En esta prueba, se expone al niño a pulsos de luz intermitente de diez segundos de duración a distintas frecuencias en los que el niño abre y cierra los ojos cinco segundos en cada frecuencia. La duración total no debe exceder los seis minutos.

Esto permite verificar la posible fotosensibilidad de algunos niños. Esta prueba está particularmente indicada en las epilepsias fotosensibles, y permite identificar las bandas de frecuencias con respuestas positivas, y orientar así las posibles medidas preventivas

Prueba de hiperventilación

Esta prueba consiste en respirar profundamente y soplar durante 1 a 3 minutos. Esto permite identificar diversas anomalías. Se utiliza en las ausencias típicas epilépticas, en las que la hiperventilación favorece las crisis. En ese caso, la prueba se repetirá dos veces durante cuatro minutos.

Ramos-Argüelles F., Morales G., Egozcue S., Pabón R.M., Alonso M.T.. Técnicas básicas de electroencefalografía: principios y aplicaciones clínicas. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2009 [consultado 2023 Sep 15] ; 32(Suppl 3): 69-82. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272009000600006&lng=es.

TRATAMIENTO DEL SÍNDROME DE DRAVET

¿QUÉ TRATAMIENTOS HAY PARA EL SÍNDROME DE DRAVET?

Tratamiento del Síndrome de Dravet

FÁRMACOS ANTICRISIS EPILÉPTICAS (FACE)

Con los fármacos actualmente disponibles no es posible el control total de las crisis en la mayoría de los casos, su objetivo es disminuir en lo posible la carga de crisis que sufre la persona con SD.

TERAPIAS GÉNICAS

Se están haciendo grandes avances en el desarrollo de terapias génicas para corregir las mutaciones asociadas al SD, existiendo, en la actualidad, numerosos ensayos clínicos en marcha.

DIETA CETOGÉNICA

Además del tratamiento farmacológico, existen otras opciones terapéuticas, como la dieta cetogénica, que han demostrado efectividad en el control de las crisis epilépticas, mostrando mejoras, también, sobre la cognición o los aspectos conductuales. Generalmente, el 50-60 % de los pacientes que siguen esta dieta experimentan, al menos, un 50 % de reducción en la frecuencia de sus crisis, y entre un 15-20 % quedan libres de crisis. Asimismo, se ha observado que la dieta cetogénica mejora, de forma evidente, el estado de ánimo, el nivel de alerta y actividad, la atención y la interacción social.

Chilcott E, Díaz JA, Bertram C, Berti M, Karda R. Genetic therapeutic advancements for Dravet Syndrome. Epilepsy Behav. 2022 Jul;132:108741.

Figueiredo RC, Rocha R, Freitas Baptista C, Santos M, Figueiroa S, Carrilho I, Temudo T. Dravet Syndrome – experience of a Neuropediatric Unit. REVNEC [Internet]. 2021Dec.27 [consultado 2023 Jun 15];30(4):213-8. Available from: https://revistas.rcaap.pt/nascercrescer/article/view/21347

Gorria Redondo N, Angulo García ML, Montesclaros Hortigüela Saeta M, Conejo Moreno D. Dieta cetogénica como opción terapéutica en la epilepsia refractaria [Ketogenic diet as a therapeutic option in refractory epilepsy]. An Pediatr (Barc). 2016 Jun;84(6):341-3. Spanish.

Garcia-Peñas JJ. Epilepsia, cognición y dieta cetogénica [Epilepsy, cognition and ketogenic diet]. Rev Neurol. 2018 Mar 1;66(S01):S71-S75. Spanish.

GESTIÓN DE DESENCADENANTES

Las personas con SD son particularmente sensibles a los desencadenantes de crisis en comparación con quienes tienen otros tipos de epilepsia. Los desencadenantes de crisis más comunes en el SD son: **cambios bruscos de temperatura (baño, calor, ejercicio físico...), fiebre, patrones visuales como luces intermitentes, patrones de rayas...; emociones fuertes (risa, llanto, estrés, sobreexcitación).**

Para mitigar los efectos de estos desencadenantes existen varias técnicas. Por ejemplo, es importante asegurarse de que los pacientes sigan una rutina, como los horarios regulares de sueño y evitar las temperaturas cálidas para que se reduzca la probabilidad de crisis. Como las personas con SD suelen ser fotosensibles, el uso de iluminación natural y gafas tintadas, así como evitar las persianas (que pueden causar luz moteada) o los patrones de rayas son esenciales para reducir el riesgo de crisis. Los tapones para los oídos también se pueden usar para reducir el riesgo de crisis inducidas por la audición.

UCSF Benioff Children's Hospital. Dravet Syndrome. [Internet]. The Regents of The University of California. 2023 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.ucsfbenioffchildrens.org/conditions/dravet_syndrome/treatment.html

ESTIMULACIÓN DEL NERVIO VAGO

La estimulación del nervio vago puede servir como **tratamiento complementario para reducir la frecuencia de las crisis en las personas con SD** que no responden al tratamiento con los fármacos anticrisis epilépticas (FACE) y no son candidatos a recibir cirugía.

Este procedimiento consiste en **implantar debajo de la piel** de la parte superior izquierda del pecho del paciente **un dispositivo con una batería** que envía impulsos eléctricos al nervio vago.

Este dispositivo generador de impulsos eléctricos **se conecta con el nervio vago izquierdo en el cuello a través de un cable que viaja por debajo de la piel**. El dispositivo se programa para que envíe los estímulos eléctricos necesarios en frecuencia, intensidad, duración etc. Si es necesario, los propios pacientes o los cuidadores pueden dar estimulación adicional o inhibir temporalmente la estimulación. **La batería del generador de impulsos dura entre 8 y 10 años** y puede ser reemplazada bajo anestesia local.

Los resultados del tratamiento con ENV son variables, hay algunos pacientes que experimentan crisis con mucha menos frecuencia, otros solo experimentan un efecto pequeño y otros en los que no se produce ningún efecto. **Es poco probable que la ENV detenga completamente las crisis y, por lo tanto, no puede considerarse una cura para las crisis del SD**. Además, pueden pasar hasta dos años para que cualquier efecto se haga evidente. Por esta razón, la ENV se usa junto con el tratamiento con fármacos anticrisis epilépticas (FACE).

La ENV se asocia con una serie de **efectos secundarios comunes** que incluyen ronquera o alteraciones en la voz, dolor de garganta y tos. Los efectos adversos más graves incluyen infección que conlleva la extracción del dispositivo y alteraciones respiratorias.

National Institute for Health and Care Excellence. Vagus nerve stimulation for refractory epilepsy in children. [Internet]. NICE, March 2004 [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://www.nice.org.uk/guidance/ipg50

Epilepsy Society. Vagus Nerve Stimularion Therapy. [Internet]. 2023. [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://www.epilepsysociety.org.uk/vagus-nerve-stimulation

TRATAMIENTO DEL ESTADO EPILÉPTICO (EE), TAMBIÉN CONOCIDO COMO *STATUS EPILEPTICUS* (SE)

El estado epiléptico o **status epilepticus es una afección potencialmente mortal** en la que los pacientes experimentan **cinco o más minutos de actividad convulsiva continua** o crisis repetitivas sin recuperar la conciencia. En estos casos el **tratamiento debe iniciarse con urgencia** para terminar con la crisis, debido al riesgo de lesión cerebral grave y su alta tasa de mortalidad.

Johnson EL. Status epilepticus. [Internet]. British Medical Journal (BMJ). 2022 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://bestpractice.bmj.com/topics/en-us/464

MEDICACIÓN DE RESCATE

La medicación de rescate son medicinas que se administran solo en situaciones específicas. **Su finalidad es parar rápidamente las crisis** para evitar que se produzca una situación de emergencia (generalmente un status epilepticus).

Si se utilizan bien y son efectivas **pueden hacer que el paciente no necesite ir a urgencias**. Si no consiguen parar las crisis, el paciente tendrá que ir al hospital ya que las crisis que no ceden o que se producen muy seguidas unas de otras son una emergencia vital.

Las medicinas de rescate no sustituyen a los tratamientos antiepilépticos ahabituales, que tendrán que seguir utilizándose de forma regular. Se utilizan además de ellos.
Otra forma de "tratamiento de rescate" puede ser pasar el imán en aquellos pacientes que llevan puesto un estimulador del nervio vago, porque a veces las crisis se detienen.

Las medicinas de rescate más utilizadas pertenecen a la familia de las benzodiacepinas. Dependiendo de cuál sea, se pueden colocar debajo de la lengua, entre los dientes y la mejilla para que se absorban por la mucosa bucal, por vía rectal, por vía nasal y por vía oral (tragadas).

El **tipo de medicina de rescate** y la forma en que está disponible **varían en los diferentes países**.

La dosis y el momento concreto en que aplicar un tratamiento de rescate deben ser individualizados para cada paciente. Algunas situaciones en las que estas medicinas se pueden usar son:

Crisis más largas de lo habitual (por ejemplo, más de 3-5 minutos en una convulsión generalizada)

Crisis repetidas con más frecuencia de lo habitual especialmente si el paciente no se recupera bien entre una y otra.

Los **efectos secundarios más frecuentes incluyen somnolencia** y, si se utiliza una dosis mayor de la recomendada, **depresión respiratoria**.

Por eso **hay que seguir siempre las instrucciones del neurólogo**, que tendrá en cuenta el tipo de crisis del paciente y sus otras enfermedades.

Carreño Martínez MM. Qué son y cómo se utilizan las medicinas de rescate en epilepsia. [Internet]. Epilepsia Barcelona, May 10, 2020 [Consultado 27 Nov 2023]. Disponible en: https://epilepsiabarcelona.com/que-son-y-como-se-utilizan-las-medicinas-de-rescate-en-epilepsia/

OTRAS TERAPIAS COMPLEMENTARIAS

Si bien el desarrollo temprano de los niños con SD suele ser normal, comienza a disminuir durante el segundo año de vida e incluso pueden perder habilidades previamente adquiridas.

En estos niños, el habla y el lenguaje pueden verse particularmente afectados, y desarrollan una marcha anormal y descoordinada (ataxia).

Para combatir estos problemas, los afectados por el SD deben tener acceso a ayudas para la movilidad, terapia del habla y del lenguaje (logopeda) y fisioterapia para mejorar su calidad de vida.

La terapia del habla y el lenguaje puede ayudar al paciente a optimizar sus habilidades de comunicación. La fisioterapia puede permitir a las personas con SD maximizar su independencia funcional mejorando su movilidad. En aquellas personas con SD que no pueden desplazarse sin ayuda, se puede recurrir a ayudas para la movilidad como sillas de ruedas, bastones, andadores y scooters de movilidad.

Teniendo en cuenta la experiencia en otros síndromes epilépticos, los afectados por el SD **podrían beneficiarse de otras terapias** que deben ser siempre **recomendadas por el equipo de profesionales sanitarios que atiende al paciente** y dependerán de las necesidades individuales de la persona con SD.

Algunas de estas terapias como la musicoterapia y la terapia asistida con animales pueden tener un impacto muy positivo sobre la esfera emocional y la integración social de la persona con SD.

Consulte con el equipo de profesionales sanitarios que asiste a la persona con SD qué posibles terapias complementarias pueden ayudar en su caso concreto.

Epilepsy Action. Dravet Syndrome. [Internet]. 2020 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.epilepsy.org.uk/info/syndromes/dravet-syndrome

Dravet Syndrome UK. DSUK Family Guide. [Internet]. Dravet Syndrome UK; 2023 [consultado 2023 Jun 15]. Disponible en: https://www.dravet.org.uk/dsuk-family-guide/

Miranda Marcelo C., Hazard Sergio O., Miranda Pablo V. La música como una herramienta terapéutica en medicina. Rev. chil. neuro-psiquiatr. [Internet]. 2017 Dic [consultado 15 Sep 2023] ; 55(4): 266-277. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-92272017000400266

Rafiee M, Istasy M, Valiante TA. Music in epilepsy: Predicting the effects of the unpredictable. Epilepsy Behav. 2021 Sep;122:108164.

LA DIETA CETOGÉNICA

Tratamiento del Síndrome de Dravet

Es una terapia complementaria al tratamiento farmacológico que resulta efectiva en algunos pacientes. Además de mostrar efectividad sobre la reducción de las crisis epilépticas mejora el estado de ánimo, el nivel de alerta y actividad, la atención y la interacción social.

Esta dieta debe pautarse en las etapas tempranas de la enfermedad.

Pedrón Giner C. Manual para la práctica de la dieta cetogénica. [Internet]. SEGHNP; 2016 [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://www.seghnp.org/documentos/manual-para-practica-de-dieta-cetogenica

EN QUÉ CONSISTE LA DIETA CETOGÉNICA

Una dieta cetogénica tiene un alto contenido de grasa, pocos hidratos de carbono y proteínas suficientes para que el niño crezca.

¿POR QUÉ SE LLAMA DIETA CETOGÉNICA?

Se llama “cetogénica” porque genera cetonas en el cuerpo. Las cetonas se generan cuando el cuerpo utiliza la grasa como fuente de energía en lugar de los hidratos de carbono.

NUTRICIÓN Y EPILEPSIA

La dieta cetogénica

La dieta cetogénica debe ser indicada por un médico junto con un dietista o nutricionista.

Los niños que están a dieta deben tener un seguimiento cercano por parte del equipo médico/nutricionista para que sigan la dieta y obtengan los nutrientes necesarios. Por norma general, el comienzo de esta pauta alimentaria se realizará en régimen de hospitalización, ya que permite una mejor detección y tratamiento de las posibles complicaciones agudas y un aprendizaje adecuado y gradual de los padres.

A pesar de que la dieta cetogénica se lleva utilizando desde el año 1970 para tratar la epilepsia, los médicos no están seguros de cómo funciona el hecho de tener una mayor concentración de cetonas en sangre. Algunos tipos de crisis epilépticas parecen responder mejor que otras a este tipo de alimentación.

BEBÉS Y DIETA CETOGÉNICA

Los bebés que deben hacer una dieta cetogénica reciben una fórmula médica especial. Los niños que reciben nutrición a través de una sonda también pueden usar una fórmula médica. Los niños de 1 a 3 años y los de mayor edad pueden hacer la dieta cetogénica comiendo alimentos hechos con recetas especiales.

En unos pocos meses sabrá si la dieta cetogénica funciona bien con su hijo. Si la dieta da resultado, es posible que el médico le recomiende retirarle la dieta a su hijo cuando lleve dos años controlándole las crisis. El proceso de retirada se hace a lo largo de varios meses para evitar que se desencadenen crisis epilépticas.

HAY PERSONAS QUE MANTIENEN UNA DIETA CETOGÉNICA DURANTE AÑOS

Esta dieta tiene potenciales efectos secundarios pero el riesgo de que sean graves es bajo. Los efectos secundarios más frecuentes son estreñimiento, vómitos, dolor abdominal, falta de energía, hambre, deshidratación, aumento del colesterol en sangre (hipercolesterolemia), déficits de minerales, formación de cálculos renales, acidosis metabólica y alteración del crecimiento. La rigidez de esta dieta y las dificultades para seguirla pueden suponer una alteración importante en el estilo de vida del paciente que condicione su seguimiento.

Los efectos de la dieta cetogénica no son rápidos ni fáciles de obtener. Puede ser difícil mantener una dieta tan estricta.

¿CÓMO PUEDEN AYUDAR LOS PADRES?

Puede hacer lo siguiente para ayudar a su hijo:

Mantenga los **alimentos que no** pueda comer **fuera de su vista y de su alcance.**

Asegúrese de que **toda la familia y otros cuidadores comprendan la dieta** y ayuden a su hijo a seguirla.

Cuente con el **apoyo de un médico o dietista/nutricionista.**

Hable con los profesores y el personal del colegio de su hijo para que el niño pueda seguir la dieta mientras está en la escuela.

Seguir una dieta cetogénica requiere **visitas regulares de seguimiento al médico** y el nutricionista. Asegúrese de acudir a todas las visitas.

En muchas familias, este esfuerzo se compensa con creces al lograr un mejor control de las crisis y menor necesidad de usar medicación.

Tran L. Dieta cetogénica para la epilepsia. [Internet]. Nemours Children's Health: 2022. [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://kidshealth.org/es/parents/ketogenic-diet.html

DIETA CETOGÉNICA EN ADOLESCENTES

La dieta cetogénica

A algunos **niños y adolescentes** les resulta **difícil seguir la dieta cetogénica** por las **restricciones** que conlleva y porque **necesitan ingerir más proteínas** para **crecer**.

La **dieta Atkins** modificada es una **alternativa menos restrictiva** que permite que el paciente genere cetonas para ayudar a controlar las crisis convulsivas.

Si la dieta cetogénica resulta demasiado restrictiva para su hijo, **hable con el médico y el nutricionista** para ver si es posible que siga otra dieta menos estricta como la dieta Atkins modificada o la dieta de índice glucémico bajo.

ALIMENTOS DIETA CETOGÉNICA

Tran L. Dieta cetogénica para la epilepsia. [Internet]. Nemours Children's Health: 2022. [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://kidshealth.org/es/parents/ketogenic-diet.html

Kim SH, Kang HC, Lee EJ, Lee JS, Kim HD. Low glycemic index treatment in patients with drug-resistant epilepsy. Brain Dev. 2017 Sep;39(8):687-692.

Gorria Redondo N, Angulo García ML, Montesclaros Hortigüela Saeta M, Conejo Moreno D. Dieta cetogénica como opción terapéutica en la epilepsia refractaria [Ketogenic diet as a therapeutic option in refractory epilepsy]. An Pediatr (Barc). 2016 Jun;84(6):341-3.

Garcia-Peñas JJ. Epilepsia, cognicion y dieta cetogenica [Epilepsy, cognition and ketogenic diet]. Rev Neurol. 2018 Mar 1;66(S01):S71-S75. Spanish.

PROTOCOLO DE EMERGENCIA

El síndrome de Dravet tiene un impacto importante en la vida familiar, especialmente cuando el niño tiene crisis prolongadas que requieren tratamiento hospitalario.

PROTOCOLO DE URGENCIA PARA HERMANOS Y PADRES

Cuando hay crisis epilépticas graves de larga duración, es útil y necesario tener un plan bien elaborado para el niño con síndrome de Dravet, los padres y los hermanos.

Por tanto, es importante disponer de un protocolo médico de urgencia específico para el síndrome de Dravet, el cual debe acompañar siempre el paciente para entregárselo al personal de urgencias en el caso de que tenga una crisis prolongada.

En este link se puede encontrar un ejemplo de protocolo médico de urgencia para el síndrome de Dravet.

Este protocolo se debe compartir con el neuropediatra/ neurólogo para que lo personalice para el paciente, lo firme y lo selle.

A) PROTOCOLO DE EMERGENCIA PARA NIÑOS DRAVET

Protocolo de emergencia

Es **muy difícil predecir** cuándo podría ocurrir un estatus epiléptico. Cuando salga de su hogar con su hijo Dravet, es **recomendable** que lleve al menos **los siguientes artículos:**

- **Teléfono móvil** para pedir ayuda
- **Pañales**
- Otros **dispositivos médicos** (por ejemplo, botella de oxígeno, pulsioxímetro...) o medicamentos recomendados por su médico.
- **Tratamiento de rescate** para detener las convulsiones prolongadas
- **Protocolo de emergencia** para presentar a ambulancias y profesionales de salas de emergencia
- **Pulverizador de agua** para refrescar al niño si hace calor
- **Barritas de cereal, bocadillos o snacks** (las visitas a la sala de emergencia pueden ser largas y durar muchas horas)

B) PROTOCOLO DE EMERGENCIA PARA HERMANOS DRAVET

Protocolo de emergencia

Si tiene otros hijos, deberá hacer un plan para ellos por si usted tiene que ir al hospital. Considere tenaer un "padre de guardia" que acompañe al niño Dravet a urgencias. El otro padre o adulto designado puede quedarse con los otros niños para que puedan continuar con sus actividades.

Fundación Síndrome de Dravet. Protocolo de emergencia. [Internet]. 2021 [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://dravetfoundation.eu/protocolo-de-emergencia/

EL ENTORNO DE LA PERSONA CON SÍNDROME DE DRAVET

El impacto en la calidad de vida de las personas con Síndrome de Dravet y de sus familias y entorno más inmediato es notable teniendo en cuenta que la enfermedad aparece en el primer año de vida del niño y que la amenaza de las crisis es persistente, incluso cuando se cumple con el tratamiento farmacológico.

Además, la enfermedad presenta numerosos problemas de salud (comorbilidades) que también afectan a la calidad de vida del paciente y su núcleo familiar.

Gil-Nagel A, Sanchez-Carpintero R, San Antonio V, Mistry A, Barker G, Shepherd J, Gil A. Ascertaining the epidemiology, patient flow and disease management for Dravet syndrome in Spain. Rev Neurol. 2019 Jan 16;68(2):75-81.

EL CUIDADO DE UN PACIENTE CON SÍNDROME DE DRAVET SUPONE UNA GRAN CARGA EMOCIONAL PARA LOS CUIDADORES

*Según un estudio realizado sobre la población española

BÚSQUEDA DEL BIENESTAR EMOCIONAL DE QUIENES CONVIVEN CON LA PERSONA CON SÍNDROME DE DRAVET

El entorno

Las personas con SD necesitan de una supervisión y cuidado constantes durante toda su vida. Por ello, el SD implica una elevada carga familiar y social, afectando de forma directa a la unidad familiar y con consecuencias psicológicas tanto para los padres, como para los hermanos del afectado.

La responsabilidad que supone estar al cargo de una persona con Síndrome de Dravet se traduce en una gran carga emocional para los cuidadores que puede derivar en ansiedad y depresión. Cuidar a un niño con SD dificulta las actividades diarias, las relaciones familiares y la vida social, dejando apenas tiempo para ellos mismos.

CONCILIACIÓN LABORAL

La necesidad constante de estar al lado del familiar que padece la enfermedad hace difícil la conciliación por lo que, en muchas ocasiones, uno de los dos progenitores debe abandonar su carrera profesional para cuidar del niño.

La carga del SD a nivel de vida laboral y social, tiempo y energía, suele tener más impacto en la madre, en comparación con el padre.

Los padres y cuidadores de las personas con Síndrome de Dravet necesitan apoyo y ayuda emocional y psicológica para poder sobrellevar esta situación y atender su bienestar emocional y salud mental.

HERMANOS Y HERMANAS

Los hermanos también sufren esta situación familiar y afirman sentirse preocupados o asustados cuando su hermano tiene una crisis, recibir menos atención de los padres y tienen la percepción de que sus padres están estresados y/o son infelices. En general se sienten demasiado responsables de su hermano con SD. Además, muchos de los hermanos adultos se involucran en planes para asumir las responsabilidades de cuidado de sus padres.

El bienestar emocional de los hermanos de los pacientes con SD también se ve afectado pudiendo llevarlos a un estado de ánimo ansioso (pesadillas y sueños agitados) y depresivo (infelicidad y decaimiento).

Es importante que los padres y la atención médica presten atención a los hermanos para detectar posibles signos de ansiedad y depresión y poder brindarles el apoyo adecuado para disminuir las consecuencias negativas a largo plazo.

COMO ASPECTOS POSITIVOS DE TENER UN HERMANO CON SD DESTACAN UNA MAYOR MADUREZ Y COMPASIÓN.

Cuentos recomendados para quienes tienen un hermano con SD:

Lectura recomendada de 4 a 7 años

"¿Qué te pasa osito azul?"

Lectura recomendada de 8 a 12 años

"Dinosaurio extraordinario"

PARA DESCARGARLOS PINCHA AQUÍ
O SOLICÍTALOS EN UCBCARES TEL. 915700649
(TELÉFONO GRATUITO DESDE ESPAÑA: 800 099 684)

Whittington MD, Knupp KG, Vanderveen G, Kim C, Gammaitoni A, Campbell JD. The direct and indirect costs of Dravet Syndrome. Epilepsy Behav. 2018 Mar;80:109-113

Campbell JD, Whittington MD, Kim CH, VanderVeen GR, Knupp KG, Gammaitoni A. Assessing the impact of caring for a child with Dravet syndrome:Results of a caregiver survey. Epilepsy Behav. 2018 Mar;80:152-156.

Nabbout R, Dirani M, Teng T, Bianic F, Martin M, Holland R, Chemaly N, Coque N.
Impact of childhood Dravet syndrome on care givers of patients with DS, a major impact on mothers. Epilepsy Behav. 2020 Jul;108:107094. & «Impact of childhood Dravet syndrome on care givers of patients with DS, a major impact on mothers,» Epilepsy & Behavior, vol. 108, p. 107094, 2020.

CONSEJOS

¿QUÉ HACER PARA HACER MÁS LLEVADERA LA ENFERMEDAD Y MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA?

CONSEJOS

ADAPTACIÓN DEL ENTORNO EN EL INTERIOR DEL HOGAR

Consejos para **reducir el riesgo de quemaduras**

Colocar protectores sobre estufas y radiadores para evitar que se produzca una caida directa sobre ellos.

Usar alfombras de fibras naturales en lugar de sintéticas para evitar las quemaduras por fricción.

Apagar estufas y calefactores cuando ya no sean necesarios y guardarlos en lugar seguro hasta que se hayan enfriado.

En el dormitorio, es importante colocar la cama lejos del radiador para evitar quemaduras por contacto si se produce una crisis durante el descanso nocturno.

Consejos para **reducir el riesgo de cortes, golpes, fracturas y lesiones en la cabeza**

Proteger el suelo de la vivienda con alfombras, por ejemplo, para amortiguar las caídas.

La cama debe ser baja para que haya menos distancia al suelo.

No se debe colocar la cama contra una pared para evitar golpearse contra ella.

No se deben situar muebles ni objetos con bordes afilados o sobresalientes próximos a la cama para evitar golpearse con ellos.

Se recomienda mantener el orden en el hogar, no dejar objetos por medio ni fuera de lugar para evitar el riesgo de caidas o la posibilidad de golpearse con ellos.

Elegir muebles con esquinas redondeadas o proteger las esquinas o bordes sobresalientes.

Se deben colocar cojines, almohadas, mantas en el suelo alrededor de la cama para evitar lesiones por caídas.

PRECAUCIONES EN EL EXTERIOR DEL HOGAR

Evitar la proximidad a estufas de exterior, hogueras y barbacoas para no caer sobre ellas durante una crisis. En estas zonas el niño o adulto con SD deberá estar siempre acompañado para evitar accidentes.

Si la casa dispone de piscina deberá estar perfectamente vallada para impedir el acceso a la misma sin que el niño o adulto con SD esté acompañado con el fin de evitar ahogamientos.

En las proximidades de lagos, ríos o el mar el niño o adulto con SD deberá permanecer acompañado para evitar ahogamientos.

DISPOSITIVOS DE ALARMA

Estos **dispositivos** resultan **útiles para poder auxiliar sin demora** a la persona con SD en caso de necesidad, sobre todo si sufre una crisis. Los más utilizados son los siguientes:

Intercomunicadores similares a los que se usan para vigilar a distancia a los bebés u otros dispositivos para detectar ruidos y sonidos de forma remota.

Vídeo-monitores

Sensores para la cama que puedan diferenciar entre el estado del sueño y movimientos o sonidos inusuales.

Dispositivos que puedan activarse si la persona sufre una caída.

Dispositivos de alarma por telefonía que puedan ser accionados por quien necesite ayuda.

Relojes tipo "smart watch" que permitan avisar de que la persona está teniendo una crisis y precisar su localización.

Epilepsy Action. Practical guidance on staying safe [Internet]. 2019 [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://www.epilepsy.org.uk/living/safety

Consejos

HIGIENE DEL SUEÑO

El sueño es una necesidad fisiológica. El sueño de mala calidad puede afectar al desarrollo físico, emocional, cognitivo y social de los niños. Puede tener gran impacto sobre la salud, como trastornos del aprendizaje, fallo en el crecimiento y un mayor riesgo de accidentes.

DURACIÓN DEL SUEÑO

Hay un amplio rango de normalidad en cuanto a la duración en horas y patrones de sueño. Ocurren despertares fisiológicos a lo largo de cada periodo de sueño y el objetivo es conseguir que el niño concilie solo nuevamente el sueño.

CALIDAD DEL SUEÑO

El sueño en los niños se encuentra sometido a una lenta maduración y es susceptible de modificación. Existen influencias genéticas y prenatales, pero sobre todo influyen el establecimiento de las rutinas diarias, el tipo de relación-apego y la actitud de los cuidadores frente al sueño.

¿Qué pueden hacer los padres o cuidadores para **crear un buen hábito de sueño**?

- Crear rutinas desde los primeros meses de vida con un ritual de higiene, alimentación o intercambio afectivo (unos 15 minutos de caricias, arrullos...) antes de acostarle.
- Acostarles despiertos en su cuna, para que aprendan a dormirse solos.
- En los primeros meses el inicio del sueño suele ser activo, con chupeteo, movimientos oculares o emisión de sonidos. Esto es normal y no debe interrumpirse esta fase del sueño acunando al niño
- Las tomas nocturnas deben ser más cortas y aburridas, sin luz ni otros estímulos. Es normal y recomendable que los niños alimentados con leche materna mantengan las tomas nocturnas por más tiempo que los que se alimentan con fórmulas artificiales. Esto no va a interferir en su patrón de sueño definitivo.
- Respetar los horarios y rutinas (día y noche), que han de ser similares de un día a otro, incluidos fines de semana y razonables para el niño según su edad, época del año...
- Colocar en la cuna elementos que le vinculen al sueño, como muñecos, asegurándonos de que sean seguros y que solo se utilicen para conciliar el sueño.
- En el primer año se puede usar el chupete como forma de consuelo, una vez establecida la lactancia materna (a partir de las 4 semanas de vida).
- Respetar las siestas (con horario razonable) en los niños pequeños (hasta los 4-5 años)
- El ambiente para dormir debe ser tranquilo, silencioso, oscuro y con agradable temperatura.
- Hay que transmitir tranquilidad y seguridad al niño; no sirve de nada perder los nervios. Pensar en lo que aconteció durante el día como causa de su insomnio.
- Se evitarán bebidas de cola, chocolate, café o té.
- No es recomendable la actividad física intensa antes de dormir.
- El uso de la televisión para conciliar el sueño o la exposición de más de dos horas al día a una pantalla, son factores que limitan el sueño.

¿Tienen los **adolescentes problemas con el patrón de sueño**?

El adolescente tiene un **retraso del inicio del sueño** y mayor necesidad de dormir. Esto puede condicionar irritabilidad, difícil despertar y menor rendimiento académico (en las primeras horas de clase).

Algunos **consejos**:

- Deben seguir horarios regulares, incluso los fines de semana.
- Exposición a luz intensa por la mañana (adelanta el sueño).
- Evitar actividades de alerta una hora antes de dormir (videojuegos, estudio, móvil, internet...). No usar la TV para dormirse (no debe estar en la habitación del adolescente).
- No consumir estimulantes (cafeína, cola...).
- Practicar ejercicio físico regular.
- Los padres también deben dar ejemplo. Favorecer un ambiente relajado al final de la tarde.

LOS 10 MANDAMIENTOS DE LA HIGIENE DEL SUEÑO PARA ADULTOS, CREADOS POR LA WORLD SLEEP SOCIETY

1. Mantener horarios de sueño regulares, acostándose y levantándose siempre a la misma hora
2. Si tiene la costumbre de tomar siestas, no exceder los 45 minutos de sueño diurno y nunca por la tarde-noche
3. Evitar la ingestión excesiva de alcohol 4 horas antes de acostarse, y no fumar.
4. Evitar la cafeína 6 horas antes de acostarse. Esto incluye café, té y muchos refrescos, así como chocolate.
5. Evitar los alimentos pesados, picantes o azucarados 4h antes de acostarse. Un refrigerio ligero antes de acostarse es aceptable.
6. Hacer ejercicio regularmente, pero no justo antes de acostarse.
7. Usar ropa de cama cómoda y acogedora.
8. Encontrar una configuración de temperatura de sueño cómoda y mantener la habitación bien ventilada.
9. Bloquee todo el ruido que distrae y elimine la mayor cantidad de luz posible.
10. No realizar en la cama tareas que impliquen actividad mental (leer, ver tv, usar ordenador, etc.).

Granados Gurrola A. Los 10 mandamientos de la higiene del sueño para adultos (por la World Sleep Society). [Internet]. Elsevier .2018. [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://www.elsevier.com/es-es/connect/actualidad-sanitaria/los-10-mandamientos-de-la-higiene-del-sueno-para-adultos-por-la-world-sleep-society

DIARIO DEL SUEÑO

El **diario del sueño** es un **registro que se hace cada día** de la información relevante relacionada con el sueño. La mayoría incluyen:

- Hora de acostarse y despertarse
- Tiempo que la persona tarda en quedarse dormida
- Número y tiempo que duran las interrupciones del sueño
- Número y duración de las siestas
- Consumo de alcohol, cafeína y tabaco
- Percepción de la calidad del sueño
- Medicación diaria
- Ejercicio diario

Las **personas con crisis epilépticas deben incluir** también aquella información que considere su equipo de profesionales sanitarios como, por ejemplo:

- Número de crisis durante la noche y duración
- Tipo de crisis
- Caídas de la cama u otros accidentes
- Tiempo que tarda la persona en volver a conciliar el sueño tras la crisis
- Actividades o acontecimientos durante el día que se salgan de la rutina habitual

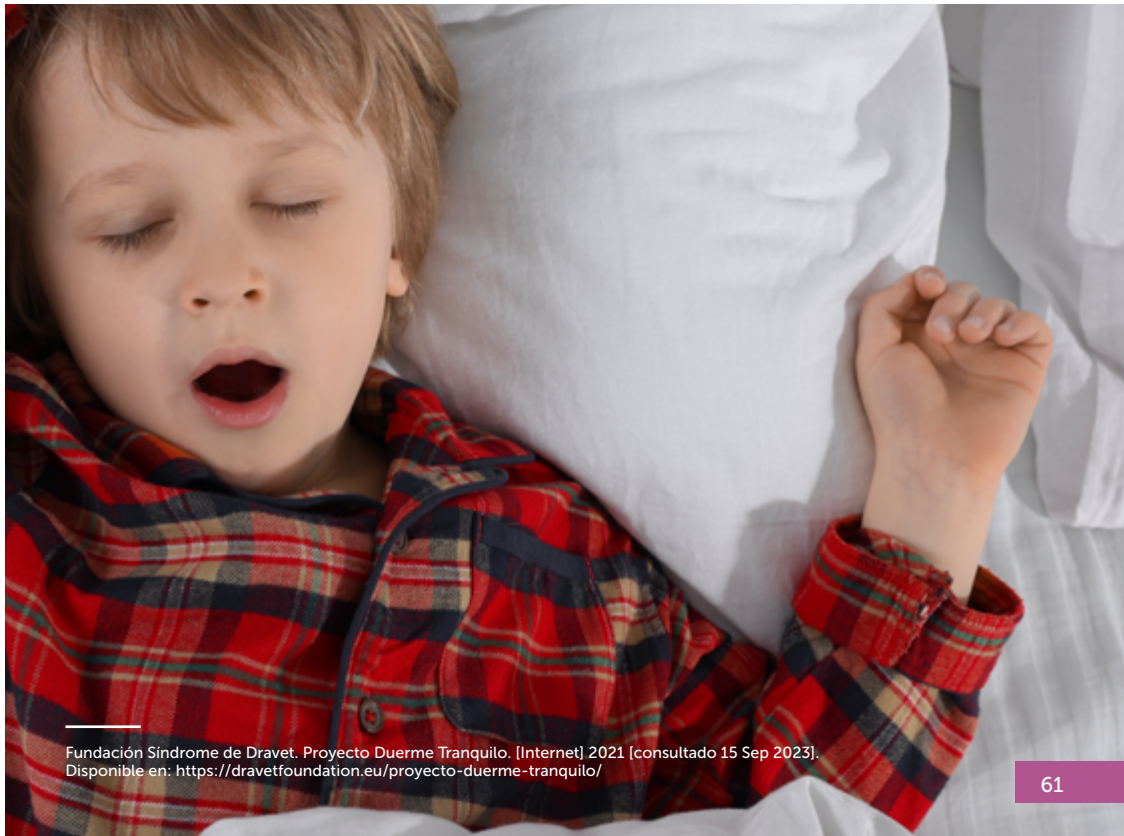
Suni E. Sleep Diary. [Internet]. Sleep Foundation. 2023 [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://www.sleepfoundation.org/sleep-diary

ALMOHADAS ANTIASFIXIA

Durante una crisis epiléptica o tras ella, por la posición en la que quede el cuerpo, puede producirse la muerte por asfixia en pocos minutos, en el caso de que quede la cara "atrapada" en una almohada común, bloqueando su nariz y boca. Incluso si se salva de la muerte, la lesión cerebral provocada por la falta de oxígeno puede provocar daños neurológicos muy graves y de por vida.

Por tanto, puede ser importante tener una almohada antiasfixia específica que pueda prevenir el fallecimiento o las lesiones graves neurológicas por obstrucción de las vías áreas debido al uso de una almohada habitual.

Consulte con el médico de la persona con SD la conveniencia de utilizar este tipo de almohada.



Fundación Síndrome de Dravet. Proyecto Duerme Tranquilo. [Internet] 2021 [consultado 15 Sep 2023]. Disponible en: https://dravetfoundation.eu/proyecto-duerme-tranquilo/

EL PAPEL DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES

Compartir experiencias y sentir que no eres la única persona que atraviesa una situación como ésta es primordial para la salud mental de los familiares y entorno más cercano de los pacientes con Síndrome de Dravet.

En este sentido, juegan un papel fundamental las asociaciones de pacientes, donde puedes encontrar información, servicios y orientación con todas las dudas que se vayan produciendo en la vida del paciente con Dravet a través de sus profesionales.

ASOCIACIONES DE PACIENTES

Aquí podrás encontrar el contacto de las asociaciones de pacientes de epilepsia y de Síndrome Dravet de ámbito nacional y que pueden indicarte si en tu ciudad hay una asociación local:

Fundación Síndrome Dravet
dravetfoundation.eu

Desafia Dravet
desafiadravet.com

Apoyo Dravet
apoyodravet.eu

FEDE Federación Española de Epilepsia
fedeepilepsia.com

FEDER Federación Española de Enfermedades Raras
enfermedades-raras.org

GUÍA VIVIR CON
EPILEPSIA

www.vivirconepilepsia.com

UCBCares®

¿Tienes alguna duda? Llámanos
800 099 684 (Teléfono gratuito desde España)
+34 915 700 649
UCBCares.ES@ucb.com
https://ucbcares.es/

ES-DA-2300067 ENE 2024