



SOCIALSTYRELSEN

Dravets syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Dravets syndrom

Andre betegnelser: SMEI, Severe myoclonic epilepsy of infancy

Beskrivelse

Dravet syndrom, også kaldet svær myoklon epilepsi i barndommen (på engelsk forkortet til SMEI), er en alvorlig og sjælden form for epilepsi. Det starter som reglen med feberkramper inden for det første leveår. Senere kan man typisk også få andre typer af kramper, herunder ufrivillige muskelspasmer (myoklonus). Meget svære og livstruende anfald, som kræver akut lægehjælp kan forekomme (status epilepticus). Dravet syndrom påvirker ofte børns sproglige, motoriske og sociale udvikling. Graden af kognitiv påvirkning afhænger af hyppigheden af anfald. De fleste teenagere med Dravet syndrom er afhængige af andre hjælp.

Kramperne kan i visse tilfælde behandles medicinsk. En ketogen diæt, dvs. en diæt som er rig på fedt og fattig på kulhydrater, kan også være gavnligt.

Diagnosen opstår uden fortilfælde i familierne, og er i nogle tilfælde sat i forbindelse med en mutation i SCN1A genet. Dobbelt så mange drenge, som piger bliver ramt af Dravet syndrom.



SOCIALSTYRELSEN

På et senere tidspunkt er det hensigten, at CSH får udarbejdet en længere beskrivelse af diagnosen. Men da sjældneområdet rummer så mange forskellige diagnoser, og områdets ressourcer er knappe, er vi nødt til at prioritere, og kan ikke komme med en tidsramme.

- Nye tilfælde: Der findes ingen sikker viden, men et estimat siger 1 pr. 20.000-40.000 børn i en årgang. Det svarer i Danmark til mellem 1-3 børn pr. år.
- Kilde: National Institute of Neurological Disorders and Stroke
- Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser
- Forfatter: Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder
- Udarbejdet: Januar 2011
- Andre med samme diagnose?: Der findes en forening for denne diagnose: Dansk Epilepsiforening
- Betydningen af en god udredning: Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.
- Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.
- For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.
- Mere faglig viden: Epilepsihospitalet
Kolonivej 1
4293 Dianalund
Tlf.: 5826 4200
- Videnscenter om Epilepsi
Kolonivej 7, 1



SOCIALSTYRELSEN

4293 Dianalund
Tlf.: 5827 1294
Mail: Videnscenter@epilepsi.dk

Odense Universitetshospital (H.C. Andersen Børnehospital)

H.C. Andersen Børnehospital
Sdr. Boulevard 29
5000 Odense C

Danske og nordiske
links:

Ugeskrift for Læger

Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Internationale links:

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS)

Institut under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH). Beskæftiger sig med hjerne- og neurologisk forskning. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.



SOCIALSTYRELSEN

MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Dansk Epilepsiforening har en kort beskrivelse af Dravet syndrom

International Dravet Syndrome Epilepsy Action League (IDEAL) har en beskrivelse af syndromet.

Der findes også en hollandsk side skrevet af forældre til en barn med Dravet syndrom. Der er også information på engelsk