Scheda piano emergenza malattie rare

Sindrome di Dravet (SD)

Codice di esenzione: **RF0061**

Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

La sindrome di Dravet (SD) è una forma di epilessia, associata a disturbi dello sviluppo neurologico, che insorge nel primo anno di vita nei lattanti senza antecedenti patologici personali, apparentemente normotipici al momento dell'insorgenza delle crisi. Nella maggior parte dei casi, le prime crisi sono scatenate da febbre. Nei primi 2 o 3 anni di vita compaiono altri tipi di crisi: crisi miocloniche, assenze atipiche, crisi focali. Esse possono essere provocate dalla febbre o da fattori ambientali: luminosità eccessiva o intermittente, patterns (motivi geometrici regolari, linee, scintillii ecc.), sforzo fisico, eccitazione, emozione.
Durante la seconda infanzia (a partire dai 4/5 anni) e l'adolescenza la situazione generalmente migliora, con diminuzione, qualche volta scomparsa, delle crisi focali, delle assenze atipiche e delle crisi miocloniche, ma le crisi convulsive persistono anche nell'età adulta. Esiste un rischio di decesso precoce, legato a infezioni respiratorie, incidenti (annegamento), stati di male e "morte improvvisa inspiegata" (SUDEP).
La diagnosi si basa essenzialmente sulla valutazione clinica (osservazione e descrizione degli episodi; monitoraggio dei parametri vitali e del quadro neuropsichico di base) combinata con quella elettroencefalografica. Possibile riscontro di mutazione SCN1A.
Il trattamento degli episodi critici è farmacologico.
Il trattamento delle crisi epilettiche è farmacologico, con i comuni farmaci anti-epilettici, talora associati a stiripentolo.
Controllo in acuto della temperatura corporea.

In caso di sospetta infezione da Covid-19 si consiglia:

- trattamento anticipato delle crisi epilettiche, con farmaci dell'attacco (ad es Buccolam), per evitare l'instaurarsi di stato di male epilettico;

- nei pazienti in trattamento con stiripentolo e fenfluramina, di sospendere il trattamento in corso.

Manovre da non effettuare

Non ci sono particolari indicazioni in merito.

Interazioni con i farmaci

Il trattamento delle crisi epilettiche è farmacologico, con i comuni farmaci anti-epilettici, talora associati a stiripentolo.
Controllo in acuto della temperatura corporea.
Non ci sono controindicazioni farmacologiche specifiche né specifiche interazioni con i comuni farmaci dell'emergenza-urgenza.
Consultate la tabella LICE sull'interazione

dei farmaci antiepilettici con i farmaci di uso comune in corso di infezione Covid-19.

Comorbilità possibili

Al ritardo psicomotorio iniziale, segue disabilità intellettiva medio-grave spesso accompagnata da disturbi emotivo-comportamentali e nell'interazione sociale. Si possono manifestare, inoltre, dei disturbi del sonno, del movimento e problemi ortopedici (cifoscoliosi, piedi piatti).

Condotta assistenziale

- In caso di sospetto Covid-19:
1) **trattate anticipatamente le crisi epilettiche**, con farmaci dell'attacco (ad esempio Buccolam), per evitare l'instaurarsi di stato di male epilettico
2) sospendete il trattamento **stiripentolo** e **fenfluramina**
- Controllate la temperatura

Manovre da non effettuare

- Non ci sono particolari indicazioni in merito

Interazioni con farmaci

Consultate la tabella LICE sull'interazione dei farmaci antiepilettici con i farmaci di uso comune in corso di infezione Covid-19

Comorbilità possibili

- Ritardo psicomotorio, disabilità intellettiva medio-grave con possibili disturbi emotivo-comportamentali e nell'interazione sociale
- Disturbi del sonno e ortopedici (cifoscoliosi, piedi piatti)

Scheda redatta da Vittorio Sciruicchio, Daniela D'Agnano e Giuseppina Olivia Pustorino