



CÓMO TRANSITAR LA VIDA CON EL SÍNDROME DE DRAVET

Información y apoyo para padres y cuidadores



CÓMO TRANSITAR LA VIDA CON EL SÍNDROME DE DRAVET

Información y apoyo para padres y cuidadores

Colaboradores:

Dra. Martina E. Bebin

Dr. Robert Flamini

Dra. Kelly Knupp

Dra. Linda Laux

Dr. Scott Perry

Dr. Joseph Sullivan

Dr. James Wheless

Dra. Elaine Wirrell

Equipo Ejecutivo de
la Dravet Syndrome
Foundation

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	6
PREGUNTAS	8
1. ¿Qué es el síndrome de Dravet?	8
2. ¿Cuál es la causa del síndrome de Dravet?	10
3. ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Dravet?	11
4. ¿Se hereda el síndrome de Dravet? ¿Mis otros hijos están en riesgo?	11
5. ¿Qué tipo de médicos y especialistas necesitaría visitar regularmente mi hijo?	13
6. ¿Pueden las vacunas pediátricas causar el síndrome de Dravet? ¿Debería vacunar a mi hijo?	14
Convulsiones y tratamientos	16
7. ¿Qué tipos de convulsiones suelen ocurrir con el síndrome de Dravet?	16
8. ¿Qué es SUDEP?	17
9. Además de las convulsiones, ¿qué otros problemas médicos están relacionados con el síndrome de Dravet?	19
10. ¿Qué medicamentos se utilizan para tratar las convulsiones con el síndrome de Dravet?	21
11. ¿Cuáles son otras consideraciones a tener en cuenta sobre los medicamentos?	22
12. ¿Existen tratamientos confiables sin medicamentos para controlar las convulsiones?	23
13. Además de los medicamentos, ¿cómo puedo ayudar a reducir el riesgo de convulsiones en mi hijo?	24

Cuidados para personas con síndrome de Dravet	25
14. ¿Qué debería hacer cuando mi hijo tiene una convulsión?	25
15. ¿Cuáles son los factores desencadenantes de las convulsiones?	26
16. ¿Qué dificultades en la vida diaria podría enfrentar mi hijo?	27
Vida familiar	28
17. ¿Cómo cambiará la vida diaria de nuestra familia?	28
18. ¿Cómo le explico el síndrome de Dravet a mis otros hijos?	29
19. ¿Cómo le explico el síndrome de Dravet a mi familia y amigos?	31
Síndrome de Dravet en la infancia	32
20. ¿Cómo evoluciona el síndrome de Dravet en la infancia?	32
21. ¿Mi hijo puede asistir a la escuela?	34
Síndrome de Dravet en la pubertad y la edad adulta	35
22. ¿Qué servicios podría necesitar mi hijo cuando sea adolescente?	35
23. ¿Qué servicios podría necesitar mi hijo cuando sea adulto?	37
GLOSARIO	38
RECURSOS	42
NOTAS	43

INTRODUCCIÓN

Biocodex, en asociación con los principales médicos especialistas en el síndrome de Dravet y la Dravet Syndrome Foundation, creó este folleto para que sea una guía útil para las familias, los parientes y las comunidades que rodean a los pacientes con síndrome de Dravet. Esta guía proporciona una descripción general del síndrome de Dravet y registra los desafíos diarios que pueden surgir en las diferentes etapas de la vida de un paciente. Entendemos que es muy fácil perderse entre toda la información compartida en diferentes plataformas hoy en día, y esperamos que esta guía brinde información clara y concisa que pueda necesitar a lo largo de su camino hacia la comprensión del síndrome de Dravet.

Este folleto está diseñado para responder a las preguntas que pueda tener después del diagnóstico de su hijo y en el futuro. También encontrará información útil que puede transmitir a sus familiares o a su comunidad.

Sabemos que este folleto no responderá a todas sus preguntas, pero esperamos que lo encuentre como un buen punto de partida. Si tiene preguntas adicionales, el médico de su hijo sigue siendo su mejor contacto. Hemos incluido una sección de notas al final del folleto, donde puede escribir cualquier pregunta adicional que pueda tener para luego transmitir las a su médico. También hemos incluido un glosario de términos médicos que podrá encontrar mientras investiga el síndrome de Dravet en esta guía y en otros lugares. **La información contenida en este folleto no sustituye el asesoramiento médico profesional, ni está destinada a ser utilizada para diagnóstico o tratamiento médico. Hable con su proveedor de atención médica sobre cualquier pregunta o inquietud que pueda tener.**

DESCRIPCIÓN GENERAL DEL SÍNDROME DE DRAVET

1. ¿Qué es el síndrome de Dravet?

El síndrome de Dravet es un tipo raro de epilepsia que es causado, con mayor frecuencia, por una **variante patogénica** o una mutación patogénica (puede considerarse como un error tipográfico genético) que se observa con mayor frecuencia en el gen *SCN1A*.

Hay muchos tipos diferentes de epilepsia. A menudo se diagnostican por el aspecto de las convulsiones. El síndrome de Dravet suele aparecer en el primer año de vida, con convulsiones prolongadas a menudo provocadas por cambios de temperatura. Algunos ejemplos de cambios de temperatura que pueden desencadenar convulsiones son la fiebre (relacionada con enfermedades o con vacunas), entrar y salir de la bañera, estar afuera en una tarde calurosa o dormir en una habitación calurosa. Las convulsiones en el primer año de vida a menudo (pero no siempre) pueden ser **hemiclónicas**, que es un tipo de convulsión en la que un lado del cuerpo tiembla mientras el otro el lado no. Estas convulsiones tienden a ser muy largas y pueden

requerir tratamiento en un servicio de emergencias o en una unidad de cuidados intensivos. Las convulsiones tienden a cambiar a lo largo de la vida del paciente.

En el segundo año de vida, las convulsiones a menudo cambian de convulsiones prolongadas a varios tipos diferentes (consulte la pregunta 7). Estas convulsiones no siempre responden bien al tratamiento.

Durante los años de edad escolar, las convulsiones comienzan a ocurrir con más frecuencia durante el sueño que estando despierto. Estas convulsiones suelen tener una duración mucho más corta, pero pueden ocurrir en grupos.

Durante la adolescencia y la edad adulta, si bien las convulsiones pueden disminuir en número, todavía ocurren a menudo en grupos. Con la edad, los desencadenantes tienden a provocar convulsiones con menos frecuencia.

Hay otros síntomas que se observan a menudo en el síndrome de Dravet. Los cuidadores a menudo notarán una desaceleración en el desarrollo de sus hijos, generalmente a partir de la edad preescolar. A esta edad, los niños suelen tener dificultades para concentrarse en una tarea durante largos períodos de tiempo. Su tolerancia al dolor suele ser muy alta, lo que puede causar lesiones y situaciones de riesgo.

A partir de un año de edad, los niños pueden tener

problemas de equilibrio. Los problemas de control del movimiento y los problemas para caminar son comunes después de los 5 años. A medida que los niños entran en la adolescencia, pueden desarrollar una **marcha agachada**, lo que significa que hay demasiada flexión en las caderas y las rodillas.

2. ¿Cuál es la causa del síndrome de Dravet?

El síndrome de Dravet es más frecuentemente causado por una **variante patogénica** en un gen llamado *SCN1A*. Sin embargo, pruebas genéticas adicionales podrían mostrar que otros genes pueden estar asociados con el síndrome de Dravet. Los genes proporcionan el código que le indica a nuestras células y a nuestro cuerpo cómo funcionar y crecer. El gen *SCN1A* codifica un canal de sodio llamado NaV1.1, que se cree que interviene en transmitirle a nuestras células cuándo “calmarse”. Cuando las células no pueden calmarse, se puede producir una sobreexcitación del cerebro, que se manifiesta como una convulsión.

Este canal de sodio está presente tanto en el cerebro como en otras partes del cuerpo, lo que puede ser la causa de algunos de los otros síntomas que se observan con este síndrome, como problemas para caminar y estreñimiento. Los científicos todavía están trabajando para comprender completamente cómo funciona el gen *SCN1A*.

3. ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Dravet?

Un proveedor de atención médica (generalmente un neurólogo o genetista) puede recomendar realizar una prueba genética, que requiere un análisis de sangre o un hisopo bucal. Examinará los antecedentes del niño y los resultados de las pruebas genéticas para determinar si tiene el síndrome de Dravet.

Diagnosticar el síndrome de Dravet puede ser complicado, porque algunas personas tendrán una mutación en el gen y no tendrán convulsiones, y otras personas pueden tener convulsiones que se parecen al síndrome de Dravet pero no tendrán una mutación en el gen *SCN1A*. En las pruebas genéticas tempranas, puede resultar difícil saber si un niño tendrá síndrome de Dravet hasta que surjan otros tipos de convulsiones. En este punto, algunos proveedores de atención médica pueden llamarlo “presunto síndrome de Dravet.”

4. ¿Se hereda el síndrome de Dravet? ¿Mis otros hijos están en riesgo?

En primer lugar, no debe sentirse culpable ni responsable de la enfermedad de su hijo. Nadie tiene la culpa de ello. En la mayoría de los casos, las

variantes del gen *SCN1A* ocurren “**de novo**”, lo que significa que son mutaciones “nuevas”: ninguno de los progenitores porta el gen mutado. Estas mutaciones ocurren espontáneamente antes de la concepción o justo después del momento de la concepción.

Niños y niñas se ven igualmente afectados. Si tiene un hijo con síndrome de Dravet, no significa que sus otros hijos también tendrán esta enfermedad. Sus hijos mayores no corren riesgo de desarrollar el síndrome de Dravet.

Aunque la mayoría de los casos de síndrome de Dravet son el resultado de mutaciones **de novo** (nuevas), alrededor del 5% al 10% de los casos son heredados por los hijos de sus padres. En tales casos, la enfermedad sigue un **patrón de herencia autosómico dominante**. Eso significa que uno de los padres dará positivo en la misma mutación del gen *SCN1A* que su hijo.

Según los conocimientos actuales de la ciencia médica, si su hijo es portador de una **mutación de novo** en el gen *SCN1A*, su riesgo de tener otro hijo nacido con síndrome de Dravet puede ser ligeramente mayor que el de la población general (es decir, 1 en 15,700 nacimientos). Este pequeño aumento en el riesgo puede deberse a que uno de los padres sea portador de la mutación del gen *SCN1A*. A veces, las personas pueden portar la mutación genética incluso

si la prueba da negativo, ya sea porque tienen una cantidad muy pequeña de células afectadas o porque la mutación se produce en células no sanguíneas. Se están desarrollando nuevas pruebas que pueden determinar con mayor precisión su riesgo de tener otro hijo con síndrome de Dravet.

Tener una mutación *SCN1A* no siempre significa que alguien tendrá el síndrome de Dravet. Las mutaciones de *SCN1A* también se pueden encontrar en pacientes con otros tipos de epilepsia, como la epilepsia genética con convulsiones febriles plus (GEFS+), una afección que causa distintos tipos de convulsiones y síndromes entre los miembros de la familia.

5. ¿Qué tipo de médicos y especialistas necesitaría visitar regularmente mi hijo?

Siempre es útil tener un equipo de atención sólido que ayude a su hijo con sus necesidades médicas y de desarrollo. Su principal fuente de cuidado e información probablemente será el neurólogo de su hijo.

Además de su neurólogo, un genetista también puede ser parte del equipo que puede ayudarlo a comprender el síndrome de Dravet.

El genetista puede explicarle más sobre los resultados de la prueba y lo que podrían significar para su hijo. Si aún tiene dudas sobre futuros hijos, no dude en

hacerle preguntas a su genetista sobre futuros embarazos y factores de riesgo para otros miembros de su familia.

Dependiendo de cualquier otro trastorno que pueda tener su hijo, puede ser útil consultar otros especialistas, como un:

- fisiatra
- ortopedista
- endocrinólogo
- nutricionista
- psicólogo/psiquiatra
- fisioterapeuta, terapeuta ocupacional y/o logopeda

6. ¿Pueden las vacunas pediátricas causar el síndrome de Dravet? ¿Debería vacunar a mi hijo?

Las vacunas no causan el síndrome de Dravet. Como se analizó anteriormente, la causa habitual del síndrome de Dravet es una **mutación de novo** del gen *SCN1A*.

En el pasado, se creía que la vacunación estaba relacionada con el síndrome de Dravet, ya que la primera convulsión solía ocurrir en el momento de la primera vacuna. Sin embargo, si bien la vacunación puede desencadenar una convulsión, no es la causa

de la afección subyacente. No se conocen del todo los mecanismos exactos que vinculan la vacunación con las convulsiones.

Las convulsiones inducidas por la vacunación no cambian en absoluto el curso del síndrome de Dravet, ya sea en términos de la gravedad de las convulsiones, problemas de desarrollo o capacidad intelectual.

Antes de que su hijo reciba una vacuna, analice con el médico de su hijo las formas de hacer frente al riesgo de convulsiones.

CONVULSIONES Y TRATAMIENTOS

7. ¿Qué tipos de convulsiones suelen ocurrir con el síndrome de Dravet?

Los bebés con síndrome de Dravet presentan más comúnmente convulsiones que implican temblores rítmicos de un lado (**convulsión hemiclónica**) o de ambos lados del cuerpo (**convulsión tónico-clónica generalizada**). Las **convulsiones hemiclónicas** generalmente cambian de un lado a otro, afectando el lado derecho con una convulsión y el lado izquierdo con la siguiente. En la infancia, las convulsiones tienden a ser prolongadas (a menudo de más de 10 minutos) y suelen desencadenarse por fiebre, enfermedad o vacunación. Posteriormente, entre los 1.5 y los 5 años de edad, pueden ocurrir tipos adicionales de convulsiones. Estas incluyen:

- **Convulsiones mioclónicas:** sacudidas breves y aisladas de una o más extremidades, que duran 1 o 2 sacudidas.
- **Convulsiones focales con alteración de la conciencia:** se caracterizan por mirar fijamente sin responder, a veces con movimientos de

las manos o de masticación de la boca. Durante el evento, el niño no responde bien y, después del evento, normalmente dormirá.

- **Convulsiones de ausencia atípicas:** caracterizadas por breves períodos de mirada fija y disminución de la capacidad de respuesta sin somnolencia. A veces, los niños pueden tener grupos de convulsiones mioclónicas, con alteración focal de la conciencia o de ausencia atípicas que ocurren con tanta frecuencia que el niño no puede recuperarse entre ellas y puede parecer confundido. Si este estado dura más de 30 minutos, se denomina **estado epiléptico no convulsivo** o **estado de obnubilación**.
- **Las convulsiones tónicas** son convulsiones en las que todo el cuerpo se vuelve rígido. **Las convulsiones tónico-clónicas** tienen una fase tónica seguida de una actividad de temblores rítmicos en todo el cuerpo (clónica). Ocurren principalmente en grupos durante el sueño a medida que los niños crecen, alrededor de los 4 o 5 años. En la edad adulta, estas convulsiones suelen volverse más evidentes.

8. ¿Qué es SUDEP?

La **muerte súbita inesperada en epilepsia**, o **SUDEP**, se refiere a la muerte repentina e inesperada de alguien con epilepsia que anteriormente estaba sano. En los casos de **SUDEP**, que pueden ocurrir en hasta el 1% de las personas con síndrome de Dravet cada año, el paciente

a menudo se encuentra boca abajo y sin responder en la cama. Puede haber o no evidencia de que el paciente sufrió una convulsión reciente. No se encuentra una causa específica de muerte cuando se realiza una autopsia. Se desconoce la causa exacta de SUDEP, pero se ha propuesto que las convulsiones pueden inducir un ritmo cardíaco irregular o dificultades para respirar.

La **SUDEP** es más común en personas con convulsiones mal controladas, especialmente cuando las **convulsiones tónico-clónicas generalizadas** ocurren más de una vez al mes. Desafortunadamente, este es el caso de muchas personas con síndrome de Dravet. Aunque no es posible prevenir la **SUDEP**, el riesgo se puede reducir mejorando el control de las convulsiones y disminuyendo la frecuencia de las **convulsiones tónico-clónicas generalizadas**, especialmente durante la noche. Este es uno de los objetivos de tratamiento más importantes para que usted y el equipo de atención médica de su hijo trabajen para lograrlo.

Actualmente se encuentran disponibles en el mercado varias alarmas de convulsiones para alertar a las familias y a los cuidadores si la persona está sufriendo una convulsión. Estas alarmas no son infalibles ya que pueden pasar por alto algunas convulsiones y puede haber falsas alarmas. Puede encontrar más información sobre estas alertas en Epilepsy.com.

9. Además de las convulsiones, ¿qué otros problemas médicos están relacionados con el síndrome de Dravet?

Las convulsiones son solo una parte del síndrome de Dravet.

Las personas con síndrome de Dravet tienen otros síntomas que pueden afectar a su calidad de vida. Estos síntomas incluyen:

Discapacidades intelectuales y problemas de aprendizaje

Cuando las convulsiones comienzan a ocurrir, los niños generalmente tienen un desarrollo normal. Sin embargo, su progresión de desarrollo se ralentiza con el tiempo, lo que puede notarse entre un año y cinco años de edad. En raras ocasiones, un niño puede perder habilidades después de un **episodio prolongado de estado epiléptico**. El desarrollo del lenguaje suele verse retrasado. La mayoría de los niños desarrollan discapacidades intelectuales que van de leves a graves. Se recomienda que los niños con síndrome de Dravet tengan una evaluación formal con un neuropsicólogo o pediatra del desarrollo antes de comenzar la escuela, para asegurarnos que se les brinde el apoyo que necesitarán.

Trastornos de conducta y de atención.

Muchos pacientes desarrollan trastornos de conducta y algunos tienen problemas de atención e

hiperactividad. Los medicamentos para problemas de conducta y de atención pueden ser útiles en ciertos casos y generalmente no empeoran las convulsiones.

Dificultades para caminar y coordinación

Con el tiempo, la mayoría de las personas con síndrome de Dravet desarrollan una **marcha agachada**, generalmente desde finales de la niñez hasta la adolescencia. La mala coordinación también es motivo de preocupación. La evaluación mediante fisioterapia y terapia ocupacional puede ser útil.

Trastornos del sueño

Muchas personas con síndrome de Dravet tienen problemas para dormir, que pueden incluir dificultades para conciliar el sueño y permanecer dormido. Esto también puede provocar una fatiga excesiva durante el día.

Es importante fomentar hábitos regulares de sueño. Tener una rutina regular a la hora de acostarse y evitar actividades estimulantes a la hora de acostarse. Si bien algunos niños pueden necesitar siestas cortas durante el día, es importante evitar las siestas largas y frecuentes, ya que pueden interferir con el sueño nocturno.

Crecimiento y apetito

Muchos niños con síndrome de Dravet tienen poco apetito en comparación con sus hermanos. Parte de

esto puede estar relacionado con los medicamentos, por lo que es importante conversar estas inquietudes con su proveedor de atención médica. Los estudios han demostrado que los niños con síndrome de Dravet tienen un crecimiento más lento.

Disfunción autonómica

Muchas personas con síndrome de Dravet sudan de forma anormal o tienen una coloración violácea o azulada en las manos o los pies cuando se encuentran en ambientes más fríos. Generalmente, no se necesita ningún tratamiento para estos síntomas.

10. ¿Qué medicamentos se utilizan para tratar las convulsiones con el síndrome de Dravet?

Actualmente no existe cura para el síndrome de Dravet. Los tratamientos para las convulsiones asociadas con el síndrome de Dravet se denominan medicamentos anticonvulsivos o los ASD (también llamados medicamentos antiepilépticos o los AED). Es posible que a su hijo le receten una combinación de los medicamentos ASD. A menudo lleva tiempo encontrar la mejor combinación, y puede cambiar con el tiempo a medida que cambian los tipos de convulsiones de su hijo. Cualquier cambio en el tratamiento debe ser realizado por un proveedor de atención médica.

Algunos medicamentos anticonvulsivos, llamados bloqueadores de los canales de sodio, pueden empeorar las convulsiones en pacientes con síndrome de Dravet. Algunos ejemplos de estos medicamentos son lamotrigina, carbamazepina y oxcarbazepina.

Un plan de respuesta a las convulsiones puede incluir una terapia de “rescate” disponible.

Los medicamentos de rescate son medicamentos anticonvulsivos de acción rápida que ayudan a detener una convulsión o un grupo de convulsiones rápidamente antes de que progrese a una emergencia médica, como el **estado epiléptico**. Recientemente han estado disponibles formulaciones nasales, además de una formulación de gel rectal que ya está en el mercado. Cuando la terapia de rescate disponible no controla una convulsión, es importante que los cuidadores se comuniquen con los servicios de emergencia locales para obtener ayuda llamando al 911.

11. ¿Cuáles son otras consideraciones a tener en cuenta sobre los medicamentos?

Se ha demostrado que algunos tipos de terapia anticonvulsiva empeoran las convulsiones en el síndrome de Dravet. Estos incluyen Dilantin® (fenitoína), Cerebyx® (fosfenitoína), Tegretol®

(carbamazepina), Trileptal® (oxcarbazepina), Lamictal® (lamotrigina), Banzel® (rufinamida), Sabril® (vigabatrina) y bloqueadores genéricos de los canales de sodio. Hable con su proveedor de atención médica para obtener más información sobre posibles interacciones con el tratamiento.

12. ¿Existen tratamientos confiables sin medicamentos para controlar las convulsiones?

Una **dieta cetogénica** suele ser una buena alternativa o complemento a la medicación para el tratamiento de las convulsiones en niños con síndrome de Dravet. Esta dieta es muy baja en carbohidratos y alta en grasas, lo que ayuda a poner el cuerpo en un estado metabólico llamado cetosis. Cuando una persona está en cetosis, el cuerpo quema grasa para obtener energía, en lugar de quemar carbohidratos. Una **dieta cetogénica** para el control de las convulsiones solo debe seguirse bajo supervisión médica.

Algunos alimentos saludables comunes incluidos en una **dieta cetogénica** son:

- mariscos
- aves de corral
- verduras bajas en carbohidratos como coliflor, repollo, brócoli o calabacín
- aguacates

- productos lácteos como queso, yogur griego natural o requesón
- huevos
- nueces y semillas
- aceite de coco o de oliva

Consulte con su médico antes de incorporar una **dieta cetogénica** al plan de tratamiento de un paciente.

13. Además de los medicamentos, ¿cómo puedo ayudar a reducir el riesgo de convulsiones en mi hijo?

Crear una buena rutina de sueño para su hijo, asegurarse de que tome todos sus medicamentos a la hora correcta y controlar los cambios de temperatura son cosas que puede hacer para reducir el riesgo de sufrir convulsiones.

Debido a la sensibilidad de esta enfermedad al calor, el control de la temperatura y el control adecuado de la fiebre son muy importantes.

CUIDADOS PARA PERSONAS CON SÍNDROME DE DRAVET

14. ¿Qué debería hacer cuando mi hijo tiene una convulsión?

Es muy importante no entrar en pánico cuando su hijo tenga una convulsión. En lugar de eso, trate de mantener la calma y observe a su hijo.

Para mantener a su hijo seguro y prevenir lesiones accidentales durante una convulsión:

- Evite la asfixia colocándolo de lado o boca abajo
- Asegúrese de que respire adecuadamente
- Su proveedor de atención médica puede ayudarlo demostrándole cómo revisar la respiración de su hijo
- No coloque nada en la boca del niño
- Limpie suavemente la saliva y los residuos de la boca con un paño suave
- Anote la hora en que comienza y termina la convulsión, qué estaba haciendo su hijo cuando ocurrió la convulsión (por ejemplo, usando las escaleras, nadando, caminando) y si la convulsión ocurrió en un solo lado del cuerpo

- Administre cualquier tratamiento que su médico le haya recetado para detener la convulsión
- Llame al 911 si la convulsión no se detiene en 3 a 5 minutos o si su hijo no recupera completamente el conocimiento
- Si la convulsión fue causada por fiebre, consulte con su médico sobre qué medicamento puede administrarle a su hijo para reducir la fiebre (por ejemplo, paracetamol, ibuprofeno) cuando esté completamente despierto

Una convulsión prolongada, o **estado epiléptico**, que dure más de 5 minutos requiere el uso de un tratamiento de rescate. Si esta convulsión no cesa a pesar de este procedimiento, su hijo debe ser llevado a una sala de emergencia. Recomendamos que el médico de su hijo prepare y revise un plan de emergencia familiar por escrito.

15. ¿Cuáles son los factores desencadenantes de las convulsiones?

Los desencadenantes pueden ser diferentes de una persona a otra. Los posibles desencadenantes de una convulsión incluyen:

- fiebre y/o enfermedad
- falta de sueño
- ejercicio intenso

- música alta
- estrés
- malestar emocional
- luces intermitentes

Estos desencadenantes suelen preceder inmediatamente a la convulsión.

16. ¿Qué dificultades en la vida diaria podría enfrentar mi hijo?

Cada niño tendrá una experiencia diferente con el síndrome de Dravet, sus convulsiones asociadas y el impacto que tienen en su vida. Es importante considerar factores más allá del control de las convulsiones al cuidar de su hijo.

Se recomienda que considere realizar pruebas de detección de dificultades de aprendizaje, así como de problemas psiquiátricos y de conducta. Estos problemas podrían incluir:

- trastorno por déficit de atención con hiperactividad
- trastorno del espectro autista
- trastorno de coordinación del desarrollo
- depresión, ansiedad o agresividad

VIDA FAMILIAR

17. ¿Cómo cambiará la vida diaria de nuestra familia?

Cada paciente es diferente, por lo que las necesidades de atención médica y los desencadenantes de las convulsiones serán únicos para cada niño y afectarán la vida cotidiana de cada familia de diferentes maneras.

Los pacientes normalmente requieren vigilancia y atención las 24 horas del día. Habrá citas médicas frecuentes para controlar adecuadamente las convulsiones y otros problemas de salud asociados, así como sesiones de terapia para garantizar el mejor resultado para el desarrollo de su hijo.

La vida diaria cambiará. Muchas actividades que daba por sentado ahora requerirán planificación, y los cambios de planes de último momento y las cancelaciones serán comunes. Las familias suelen evitar situaciones que podrían provocar una convulsión en su hijo. Los desencadenantes de convulsiones comunes en pacientes con síndrome de Dravet incluyen sobreexcitación, sobrecalentamiento, sensibilidad a los patrones/luz

y enfermedad. A menudo, un progenitor puede dejar su trabajo para convertirse en el principal cuidador de su hijo. Estos cambios serán una adaptación difícil para todos los miembros de la familia, y ellos aprenderán a adaptarse. Si hay hermanos en el hogar, será importante hablar con ellos de sus preocupaciones y miedos.

Puede que la crianza de los hijos no resulte ser como lo imaginaba, pero encontrará la nueva normalidad en su familia. Con el tiempo, usted se convertirá en el mejor defensor de su hijo y aprenderá cómo manejar más eficazmente este cuidado complejo. A lo largo de este viaje, algunos días serán más difíciles que otros y experimentará una montaña rusa de emociones como el miedo, la ira y el dolor. Sepa que estas emociones son normales y las superará. La Dravet Syndrome Foundation (DSF) ofrece un grupo privado de apoyo para padres que ofrece información y ayuda de otras personas que están pasando por las mismas luchas que usted y su familia.

18. ¿Cómo le explico el síndrome de Dravet a mis otros hijos?

Vivir con un hermano o hermana, incluyendo uno con discapacidad, puede resultar gratificante, confuso y estresante. Los hermanos querrán

entender por qué hay algunas cosas que su hermano afectado no puede hacer. Es importante ser abierto y honesto, y responder a cualquier pregunta de manera apropiada para su edad, además de darles la oportunidad de ayudar. Esto les permitirá sentirse valorados y seguros de su lugar en la familia y les permitirá establecer vínculos con sus hermanos.

Hay libros disponibles dirigidos a niños sobre epilepsia y discapacidades que pueden ayudar a los niños más pequeños a comenzar a comprender las necesidades especiales de sus hermanos. Consulte con su hospital para ver si se ofrecen programas para hermanos (Sibshops es un recurso disponible). Además, muchos hermanos acuden a un terapeuta para que les ayude a procesar sus emociones y miedos.

El síndrome de Dravet es una forma de epilepsia poco común y resistente al tratamiento que comienza en el primer año de vida. Es una enfermedad crónica y de por vida con muchos problemas de salud asociados. Actualmente no hay cura. Las opciones de tratamiento actuales son limitadas y funcionan de manera diferente para cada paciente.

Los pacientes toman múltiples medicamentos diarios y también requieren intervenciones de emergencia por convulsiones prolongadas. Los efectos secundarios de los medicamentos pueden incluir hiperactividad, letargo y anorexia, que a su vez también deben

controlarse. Las personas con síndrome de Dravet tienen una mayor tasa de mortalidad.

19. ¿Cómo le explico el síndrome de Dravet a mi familia y amigos?

El tratamiento del síndrome de Dravet afecta todos los aspectos de la vida diaria, no solo del paciente sino de toda la familia. Los cuidadores se enfrentan a una preocupación constante por mantener a sus hijos sanos y seguros. Deben ayudar al niño a evitar los desencadenantes de las convulsiones, administrar otras afecciones que pueda tener, organizar la gestión de la atención y mucho más. El síndrome de Dravet puede tener un impacto económico considerable en la familia. La mayoría de las personas con síndrome de Dravet no pueden vivir de forma independiente.

SÍNDROME DE DRAVET EN LA INFANCIA

20. ¿Cómo evoluciona el síndrome de Dravet en la infancia?

El síndrome de Dravet generalmente comienza en el primer año de vida y la mayoría de los niños experimentan su primera convulsión entre los 5 y 8 meses de edad. Las convulsiones en este momento suelen desencadenarse por fiebre, enfermedad o vacunas, pero también pueden ocurrir cuando el niño está sano.

Las convulsiones pueden ser prolongadas (de 5 a más de 30 minutos) y presentarse en múltiples formas; las más típicas son convulsiones **generalizadas de tipo tónico-clónico** y **hemiclónico** (consulte la pregunta 7 y el glosario). El desarrollo es normal durante esta etapa inicial del síndrome de Dravet y las pruebas como el **electroencefalograma (EEG)** y la **resonancia magnética (MRI)** también suelen mostrar resultados normales.

Entre las edades de 1 y 5 años, comienzan a aparecer múltiples tipos de convulsiones, como **tónico-clónicas, mioclónicas, de ausencia atípica** y **focales con alteración de la conciencia** (ver

pregunta 7). Estas convulsiones pueden ocurrir con o sin fiebre. Para muchos, las convulsiones alcanzan su mayor frecuencia durante estos años. Es durante este periodo que la progresión del desarrollo puede disminuir después de convulsiones prolongadas o frecuentes. Pueden surgir otros problemas como falta de atención, comportamiento hiperactivo y dificultades para dormir.

Los patrones de convulsiones y desarrollo pueden seguir cambiando desde los 5 años hasta la edad adulta. Las convulsiones a menudo se estabilizan en frecuencia a medida que el niño crece, pero nunca desaparecen por completo. La duración de las convulsiones a menudo se acorta con la edad y las hospitalizaciones por convulsiones prolongadas son, a su vez, menos comunes. Si bien persistirán los retrasos en el aprendizaje y el desarrollo, los niños con síndrome de Dravet aún pueden adquirir nuevas habilidades con el tiempo. La gravedad del retraso cognitivo es diferente para cada niño con síndrome de Dravet y se divide de manera bastante equitativa entre leve, moderada y grave. Alrededor de los 6 años, algunos niños desarrollarán una marcha inestable, lo que puede limitar su capacidad para caminar largas distancias. A medida que las personas con síndrome de Dravet llegan a la edad adulta, continúan teniendo retrasos cognitivos y limitaciones en su capacidad para vivir de forma independiente.

21. ¿Mi hijo puede asistir a la escuela?

Los niños con síndrome de Dravet pueden asistir a preescolar y a la escuela primaria, como cualquier otro niño. Como ocurre con cualquier niño, existe una mayor probabilidad de exposición a enfermedades en el entorno escolar, pero esto no debería impedir que un niño con síndrome de Dravet asista a la escuela. Practicar un lavado de manos apropiado y evitar el contacto con personas enfermas puede ayudar a su hijo a evitar enfermedades.

El personal de la escuela debe estar familiarizado con el diagnóstico del niño y conocer los primeros auxilios básicos para las convulsiones. También deben estar familiarizados con los desencadenantes de las convulsiones (como el sobrecalentamiento y la fiebre) y saber cómo limitar la exposición. Todos los niños deben tener un plan de acción para las convulsiones disponible en la escuela, junto con medicamentos de rescate si los receta su médico.

Los niños con síndrome de Dravet a menudo tendrán un programa de educación individualizado (IEP) implementado en la escuela, que detalla los objetivos de aprendizaje para el niño y las adaptaciones que se esperan de la escuela para ayudarlos a alcanzar esos objetivos.

Muchos niños también recibirán terapias especializadas, como terapia del habla, física y ocupacional, como parte de su educación. Para muchos, la escuela es un componente importante en el desarrollo del niño, tanto cognitiva como socialmente. Además de la educación del niño, la escuela puede proporcionar un importante momento de descanso para los cuidadores, permitiéndoles también atender sus propias necesidades.

SÍNDROME DE DRAVET EN LA PUBERTAD Y LA EDAD ADULTA

22. ¿Qué servicios podría necesitar mi hijo cuando sea adolescente?

El síndrome de Dravet es un trastorno del espectro, lo que significa que la experiencia de cada individuo es diferente. La gravedad de los síntomas varía y es posible que algunos niños no experimenten todos los síntomas que se analizan en este folleto.

El síndrome de Dravet implica algo más que convulsiones: la mayoría de los niños con esta afección tienen algún grado de discapacidad intelectual, problemas de conducta, dificultades para dormir y deficiencias motoras.

Por estas razones, será muy importante encontrar un entorno de aprendizaje apropiado y de apoyo. Debe trabajar en estrecha colaboración con la oficina de educación especial de su distrito escolar y solicitar un programa de educación individualizado (IEP). El IEP establece objetivos académicos y cognitivos específicos diseñados específicamente para su hijo, pero también puede incluir intervenciones dirigidas a las conductas y los impedimentos motores. Este plan podría involucrar a un terapeuta del comportamiento junto con terapia ocupacional, física y del habla.

La salud mental también es importante. A menudo es difícil evaluar la salud mental de los adolescentes con discapacidad intelectual, pero esto no significa que deba ignorarse. Los adolescentes con epilepsia pueden ser conscientes de que son diferentes y esto puede provocar ansiedad o depresión. Tener acceso a un proveedor o terapeuta de salud mental que tenga experiencia en trabajar con pacientes con discapacidad intelectual puede ser muy útil.

La transición a un nuevo proveedor médico también puede causar mucha ansiedad. Es probable que usted y su hijo hayan desarrollado una relación cercana con su neurólogo o epileptólogo pediátrico. Hablar con su médico en los primeros años de la adolescencia sobre un plan de transición es

extremadamente importante para que esta transición del cuidado pueda ocurrir con mínimos problemas durante un período de tiempo prolongado.

23. ¿Qué servicios podría necesitar mi hijo cuando sea adulto?

Si bien hay muchos resultados posibles para los adolescentes en la transición a la edad adulta, la mayoría de los adultos con síndrome de Dravet no podrán vivir de forma independiente por muchas de las razones que se han mencionado aquí. Esto plantea cuestiones adicionales que deben abordarse, como la tutela, la elaboración de planes de cuidado y la búsqueda de opciones sobre dónde deben vivir.

La carga de convulsiones puede disminuir en la edad adulta, pero las deficiencias motoras pueden seguir empeorando y afectar la postura y la marcha. Algunos pacientes también pueden desarrollar un trastorno del movimiento similar a la enfermedad de Parkinson, donde los movimientos generales se ralentizan. Estas deficiencias motoras plantean desafíos adicionales a la movilidad en el hogar y en la comunidad.

GLOSARIO

Patrón de herencia autosómico dominante: cuando un rasgo es dominante, una sola copia de una mutación genética asociada a la enfermedad es suficiente para causar la enfermedad. Esto significa que si uno de los padres tiene un gen *SCN1A* mutado y se lo transmite a su hijo, el niño tiene un mayor riesgo de desarrollar el síndrome de Dravet. "Autosómico" significa "no en un cromosoma sexual", por lo que estos patrones afectan a niños y niñas por igual.

Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (ADHD): una afección médica que a menudo comienza durante la niñez e incluye síntomas como la falta de concentración, hiperactividad e impulsividad.

Marcha agachada: una anomalía al caminar caracterizada por una mayor flexión de las caderas, rodillas y tobillos que dificulta caminar largas distancias. Cuanto más joven comience la alteración de la marcha, peor será cuando llegue a la edad adulta. Sin embargo, la mayoría de los pacientes pueden caminar en casa, en la escuela o en el trabajo. Algunas personas pueden necesitar una silla de ruedas.

Mutación de novo: una mutación "nueva" que ocurre espontáneamente antes de la concepción o en el momento de la concepción. Ninguno de los progenitores es portador de la mutación genética.

Síndrome de Dravet: el síndrome de Dravet es una forma de epilepsia poco común, difícil de tratar y resistente a los medicamentos que generalmente comienza en el primer año de vida en un bebé sano y dura toda la vida de la persona.

Electroencefalograma (EEG): prueba utilizada para evaluar la actividad eléctrica en el cerebro. Las células cerebrales se comunican entre sí mediante impulsos eléctricos. Se puede utilizar un EEG para ayudar a detectar actividad anormal que sugiera un mayor riesgo de convulsiones.

Hipertonía: aumento de la tensión muscular y reducción de la flexibilidad debido a una disfunción en el cerebro o el sistema nervioso.

Dieta cetogénica: una dieta muy baja en carbohidratos y alta en grasas que puede reducir las convulsiones.

Imágenes por resonancia magnética (MRI): una técnica de imágenes médicas que utiliza fuertes campos magnéticos y ondas de radio para crear imágenes del cuerpo.

Variante patogénica: alteración genética que aumenta la susceptibilidad o predisposición de un individuo a una determinada enfermedad o trastorno. Cuando se hereda dicha variante (o mutación), es más probable que se desarrollen síntomas, pero no es seguro. También se llama mutación deletérea, mutación que causa enfermedad, mutación predisponente y mutación del gen de susceptibilidad.

Convulsiones, tipos de:

De ausencia atípica: cuando experimenta ausencias atípicas, su hijo parece estar perdido en su propio mundo. Estas ausencias pueden durar desde unos segundos hasta varios minutos. Este tipo de convulsiones puede persistir hasta alrededor de los 12 años. Tienen un comienzo y un final menos claros que las ausencias típicas.

Convulsiones clónicas (crisis convulsiva): movimientos espasmódicos rítmicos rápidos que pueden afectar una extremidad, un lado del cuerpo o todo el cuerpo.

Ataques convulsivos: convulsiones que implican fenómenos motores más violentos (hipertonía, sacudidas).

Convulsiones febriles: ataques epilépticos provocados por fiebre en un cerebro inmaduro. Ocurren comúnmente en bebés o niños pequeños sanos y generalmente desaparecen a los 5 años. En los niños con síndrome de Dravet, la fiebre o los ambientes calurosos comúnmente pueden desencadenar convulsiones.

Convulsiones focales con alteración de la conciencia: convulsiones que comienzan en un área o lado del cerebro, lo que hace que la persona pierda la conciencia de su entorno. Estas convulsiones suelen durar entre 1 y 2 minutos y suelen ir seguidas de fatiga o confusión.

Convulsiones, tipos de (continuación):

Convulsiones focales (convulsiones parciales):

convulsiones que comienzan en un área pequeña del cerebro y pueden detectarse mediante registros de EEG. Tienen una variedad de manifestaciones, que incluyen rigidez muscular, respiración irregular y sudoración. En general, estas convulsiones suelen ser breves y duran menos de 2 minutos.

Convulsiones generalizadas: convulsiones que afectan a ambos lados del cuerpo.

Convulsiones tónico-clónicas generalizadas: convulsiones que afectan a todo el cuerpo y consisten en rigidez generalizada, seguida de sacudidas rítmicas. También se les puede llamar convulsiones gran mal.

Convulsiones hemiclónicas: convulsiones con sacudidas rítmicas que afectan solo a un lado del cuerpo.

Convulsiones mioclónicas: movimientos espasmódicos repentinos y muy breves, a veces repetidos, similares a cómo alguien podría sacudir cuando se asusta. Generalmente son de intensidad moderada. La fiebre puede aumentar su intensidad y frecuencia.

Estado epiléptico no convulsivo: una convulsión prolongada que se manifiesta principalmente como un estado mental alterado en contraposición a las convulsiones dramáticas que se observan en el estado epiléptico tónico-clónico generalizado.

Estado de obnubilación: un tipo especial de convulsión en el síndrome de Dravet que consiste en una alteración fluctuante de la conciencia con tono postural reducido y sacudidas mioclónicas.

Estado epiléptico (convulsiones prolongadas): una emergencia médica definida como una convulsión continua que dura más de 30 minutos, o 2 o más convulsiones sin recuperación total del conocimiento entre ellas. Se asocia con un riesgo significativo de morbilidad y mortalidad.

Convulsiones tónicas: convulsiones en las que el cuerpo, los brazos o las piernas repentinamente se ponen rígidos o tensos.

Convulsiones tónico-clónicas: convulsiones que tienen 2 etapas:

- Fase tónica: los músculos se ponen rígidos; el aire que pasa a través de las cuerdas vocales provoca un llanto o un gemido; la persona pierde el conocimiento y cae al suelo. Se puede morder la lengua o la mejilla, por lo que el paciente puede babear saliva mezclada con sangre y su cara puede ponerse azul.
- Fase clónica: los brazos y las piernas se sacuden rápida y rítmicamente, flexionándose y relajándose los codos, las caderas y las rodillas. Después de unos minutos, las sacudidas disminuyen y se detienen. A veces se pierde el control de la vejiga o los intestinos cuando el cuerpo se relaja. La conciencia regresa lentamente y la persona puede estar somnolienta, confundida, agitada o deprimida. Estas convulsiones generalmente duran entre 1 y 3 minutos.

Una convulsión tónico-clónica que dura más de 5 minutos requiere ayuda médica. Los cuidadores deben comunicarse con los servicios de emergencia locales para obtener ayuda llamando al 911.

Muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP): muerte súbita e inesperada de una persona con epilepsia que previamente se encontraba sana.

Ausencias típicas: breves pérdidas de conciencia sin convulsiones. El niño deja de hacer lo que estaba haciendo, mira fijamente y deja de responder. Estas convulsiones generalmente duran unos segundos o más. Tienen un comienzo y un final claros. Pueden pasar desapercibidas.

RECURSOS

INFORMACIÓN ADICIONAL

SITIOS WEB Y ASOCIACIONES DE APOYO A LA FAMILIA

- Dravet Syndrome Foundation: <https://www.dravetfoundation.org>
- Epilepsy Foundation: <https://www.epilepsy.com/learn/types-epilepsy-syndromes/dravet-syndrome>
- Organización Nacional de Enfermedades Raras: <https://rarediseases.org/rare-diseases/dravet-syndrome-spectrum/>
- También puede encontrar grupos de apoyo locales a través de su sistema de salud o en el sitio web de la Dravet Syndrome Foundation en <https://www.dravetfoundation.org/dsf-family-network/>

INFORMACIÓN DE CONTACTO



BICODEX es una empresa farmacéutica multinacional familiar fundada en Francia en 1953, con experiencia demostrada en tratamientos para el sistema nervioso central. Nos dedicamos a brindar educación y apoyo en el campo del síndrome de Dravet a los proveedores de atención médica, las personas afectadas y sus familias.

Todas las marcas registradas son propiedad de sus respectivos dueños.

BICODEX 

© 2024 BICODEX, Inc. Todos los derechos reservados. Impreso en Estados Unidos.
BBD-00278-022024