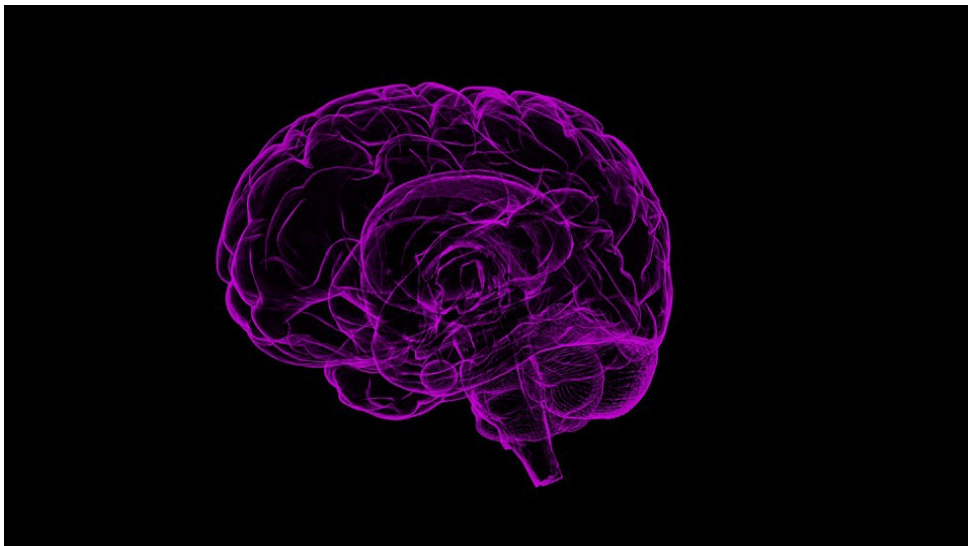


IDENTIFICACIÓN DE CRISIS EPILÉPTICAS, RECONOCIMIENTO DE DESENCADENANTES Y MANEJO DE CRISIS EN EL SÍNDROME DE DRAVET



Dr. Luis Miguel Aras Portilla
Médico del Servicio de Urgencias Prehospitalarias Estella, Servicio Navarro de Salud.

ÍNDICE

1. Identificación de crisis epilépticas
 - 1.1. Crisis tónico-clónicas
 - 1.2. Estado postcrítico tras crisis convulsiva
 - 1.3. Crisis tipo ausencias atípicas
 - 1.4. Crisis tipo parciales complejas
 - 1.5. Crisis mioclónicas
 - 1.6. Estatus no convulsivo
2. Reconocimiento de desencadenantes
 - 2.1. Fiebre
 - 2.2. Enfermedad
 - 2.3. Variaciones de temperatura
 - 2.4. Fotosensibilidad
 - 2.5. Patrones visuales
3. Manejo de crisis epilépticas
 - 3.1. Durante la crisis
 - 3.2. Después de la crisis
 - 3.3. Qué no hacer ante una crisis epiléptica
 - 3.4. Activación servicios de urgencias prehospitalarias
 - 3.5. Maniobra frente-mentón
4. Síndrome de Dravet
 - 4.1. Definición
 - 4.2. Incidencia
 - 4.3. ¿Qué es el canal de sodio SCN1A?
 - 4.4. Clínica
 - 4.5. Diagnóstico
 - 4.6. Tratamiento

OBJETIVOS

- Capacitar en la detección e intervención de las crisis epilépticas.
- Disminuir la ansiedad secundaria al abordaje de estas patologías.
- Favorecer la integración social y educativo de l@s afectad@s de epilepsia

PONENTE

Dr. Luis Miguel Aras Portilla

Licenciado en Medicina y Cirugía. Médico especialista en Medicina Familiar y Comunitaria

Médico en ejercicio en urgencias prehospitalarias Estella (Navarra)

Padre de una niña con Síndrome de Dravet

Director Asociación ApoyoDravet

1. IDENTIFICACIÓN DE CRISIS EPILÉPTICAS

Las crisis epilépticas son una descarga excesiva (trabajo excesivo) en un grupo de neuronas (denominamos neuronas a las células

cerebrales). Ese trabajo excesivo producirá una disfunción (mal funcionamiento) cerebral que se manifestará con síntomas diversos en función de las partes del cerebro que se encuentren afectadas.

La clasificación internacional de la epilepsia, divide las crisis epilépticas en crisis parciales o focales (empiezan en un solo hemisferio de los dos hemisferios en los que está dividido el cerebro) y en crisis generalizadas (empiezan en los 2 hemisferios a la vez). Se consideran crisis parciales o focales a las crisis parciales simples, crisis parciales complejas y crisis parciales con evolución secundaria a crisis generalizadas. En la actualidad se tiende más a hablar de focal que de parcial.

Se consideran crisis generalizadas a las ausencias, mioclónicas, clónicas, tonicoclónicas, tónicas y atónicas.

Las crisis más frecuentes observadas en el Síndrome de Dravet, son las crisis tonicoclónicas, mioclonías, ausencias atípicas y parciales complejas.

1.1. Crisis Tonicoclónica

Para entender mejor este tipo de crisis, la más frecuente en el Síndrome de Dravet, debemos correlacionar tono con rigidez y clonus con movimiento.

Una crisis tonicoclónica, constaría de unos segundos de rigidez generalizada seguida de movimientos (sacudidas).

En los primeros años de vida de l@s afectad@s con Síndrome de Dravet, casi no hay apenas componente tónico o es muy corto, por lo que son prácticamente clónicas.

En ocasiones, y más frecuentemente en los 2 primeros años, son unilaterales (de un sólo lado del cuerpo). Estas crisis tonicoclónicas unilaterales, pueden ocurrir sin pérdida de conocimiento.

También se observa una notable frecuencia de evolución de las crisis tonicoclónicas hacia convulsiones prolongadas más allá de los 30 minutos (estatus epiléptico). Dichas situaciones obligan manejos más agresivos en las pautas farmacológicas y en la administración temprana de fármacos abortivos tendentes a parar las crisis.

Se debe involucrar a los cuidadores y familiares en el manejo temprano farmacológico en ambiente prehospitalario con los protocolos individuales de actuación. Es de especial interés involucrar a los servicios médicos prehospitalarios, tanto en el conocimiento como en el manejo de dichos protocolos.

Las benzodiacepinas son los fármacos de referencia en el manejo prehospitalario.

1.2. Estado Postcrítico tras crisis convulsiva

Una crisis convulsiva puede ser seguida de un período variable de depresión cerebral (el cerebro funciona de una forma no tan efectiva como en una situación normal).

Como consecuencia de esta disfunción temporal cerebral, podemos observar déficits neurológicos localizados (pérdida de fuerza en extremidades –parálisis de Todd-, alteraciones sensitivas, etc.) o difusos (somnolencia, cansancio, agitación, delirio, cefalea, etc.). Este estado postcrítico con diferentes grados de intensidad, puede durar desde minutos hasta horas.

Estos síntomas del periodo postcrítico no constituyen crisis en sí mismos. En ocasiones será difícil distinguir el estado postcrítico de una persistencia de la crisis en lo que podría ser un estatus convulsivo o un estatus no convulsivo. En esas ocasiones, se utilizan herramientas de apoyo como el EEG (electroencefalograma) en el diagnóstico diferencial.

1.3. Crisis Tipo Ausencias Atípicas

Podemos entender esas crisis si las asemejamos a un ordenador sin batería que de repente lo desenchufamos y se apaga. En las

ausencias, durante unos momentos se apaga el cerebro. El paciente se queda con la mirada perdida y fija en un punto sin responder.

La media de duración se sitúa entre 5 y 20 segundos, pero a veces su duración es mayor como en las atípicas.

Se suelen acompañar de algún movimiento simple como parpadeos o muecas faciales.

Como a veces suelen ser de corta duración, hasta que no son muy frecuentes o de larga duración, cuesta reconocerlas.

Las ausencias típicas suelen durar menos de 10 segundos, por el contrario las ausencias atípicas suelen durar más tiempo y son seguidas de un estado postcrítico.

1.4. Crisis Tipo Parciales Complejas

Siguiendo con el ejemplo del ordenador, las parciales complejas, son un ordenador lleno de virus, que ejecuta sus programas de una forma muy lenta.

Un/a afectado/a con una parcial compleja, moverá la cabeza a tu llamada, pero lentamente, te sonreirá, pero sin venir a cuenta, puede que conteste, pero seguramente no tiene coherencia con lo que le has preguntado.....está lento/a.

En la literatura se continúa diferenciando entre crisis parciales simples (sin alteración de conciencia) y complejas (alteración de conciencia). La poca fiabilidad de la alteración de conciencia como herramienta para distinguir unas de otras, hace que hoy en día no se suele diferenciar entre simple y compleja.

Aunque en el Síndrome de Dravet es más frecuente una crisis parcial con alteración de la conciencia, no debemos confundir la alteración de la conciencia con pérdida de conciencia y caída al suelo como en un desmayo. En la mayoría de las ocasiones, l@s afectad@s de Síndrome de Dravet con crisis parciales, no caerán al suelo ni tendrán una pérdida de conocimiento.

Las crisis parciales se pueden acompañar de movimientos de automatismo como chupeteo y movimientos anómalos de labios, así como movimientos erráticos de manos.

1.5. Crisis Mioclónicas

Contracciones de poco tiempo de un músculo o un grupo de músculos. En inglés tienden a llamar a estas contracciones o sacudidas como jerks.

Estas sacudidas musculares suelen ser bilaterales y simétricas, súbitas y breves y cursan sin alteración de la conciencia.

Pueden ser aisladas o con tendencia a agruparse con un patrón temporal o sin patrón, esta tendencia a repetirse se llama en inglés cluster.

Para hacernos a la idea de lo que son las mioclonías, debes pensar en una situación habitual que ocurre en las personas sanas y que seguramente hemos sentido en alguna ocasión: esos movimientos involuntarios (sacudida de piernas, sensación de caerse) al quedarnos dormidos.

Las mioclonías a veces pueden involucrar gran parte del cuerpo y otras veces limitarse a grupos musculares localizados observándose caídas de cabeza, sacudidas de brazos, otras.

Es frecuente en el Síndrome de Dravet observar un movimiento anormal de ambas partes del cuerpo que involucra a brazos y hombros y lateralización de la cabeza.

Recordemos que aunque las mioclonías forman parte del otro nombre con el que se conoce a la enfermedad (epilepsia mioclónica severa de la infancia) y son una característica habitual en la descripción de los síntomas de l@s afectad@s, no es obligatorio tener mioclonías para ser diagnosticado/a como síndrome de Dravet.

1.6. Estatus No Convulsivo

El estatus no convulsivo suele ser infradiagnosticado en el Síndrome de Dravet, algunos autores describen que la mitad de l@s afectad@s tendrán un episodio de este tipo en alguna ocasión.

Se suele acompañar de mioclonías erráticas y pueden continuar durante horas y días. En el síndrome de Dravet se tiende a denominar como estado de obnubilación. Se caracteriza por un deterioro variable de la conciencia, asociado en ocasiones a mioclonías erráticas de extremidades y caras. En ocasiones se observa un aumento del tono muscular.

Los pacientes en función de su alteración de conciencia pueden o no reaccionar a estímulos y tener actividades manipulativas simples (manejar juguetes, comer) que suelen ser interrumpidas por breves episodios de pérdida de contacto visual con mirada fija.

Está reportado, que estímulos sensoriales intensos (olores, hablar) pueden interrumpir el estado con cese del mismo, siendo más frecuente una interrupción temporal sin cese del estado. Las crisis epilépticas pueden encontrarse en el inicio de estos cuadros, pero también en el período final del mismo.

Los estímulos luminosos ambientales, cierre voluntario de ojos y fijación de patrones (líneas, cuadrados, televisión) están reportados como causantes frecuentes del estado.

El estado de obnubilación debe ser manejado por profesionales médicos que en ocasiones en su diagnóstico se apoyarán en trazados electroencefalográficos. Es frecuente observar trazados disrrítmicos y puntas-ondas difusas en el EEG.

2. RECONOCIMIENTO DE DESENCADENANTES

Los desencadenantes de crisis epilépticas, en los síndromes epilépticos y en el Síndrome de Dravet, son numerosos y variables en el tiempo. Conocer los desencadenantes y evitarlos es una medida eficaz de reducción de número de crisis.

Estos desencadenantes no se manifiestan en tod@s l@s afectad@s y suele ser variables en el tiempo, siendo en los primeros años de vida cuando se observa una mayor presencia e importancia de los mismos.

2.1. Fiebre

La fiebre es uno de los desencadenantes que más frecuentemente se observa. En el Síndrome de Dravet, casi tod@s l@s afectad@s convulsionarán cuando las temperaturas sean temperaturas superiores a 38º, y much@s de ell@s, con lo que llamamos febrícula (temperaturas entre 37,2-38º). Se pueden observar crisis con temperaturas por debajo de 37º, siempre y cuando exista una diferencia significativa respecto a su temperatura corporal habitual.

Es muy habitual que la convulsión se produzca antes de que podamos observar signos externos de calor local o temperatura axilar termometrada y sea en la fase postictal (después de la convulsión) cuando se observa la temperatura elevada. Es probable que este hecho tenga que ver con la respuesta neuroinflamatoria y los cambios vasculares que se producen durante el estado previo a la observación de incremento de temperatura corporal.

Existe la sensación de que a medida que l@s afectad@s crecen, convulsionan menos frecuentemente con temperaturas bajas, aunque siguen sin tolerar las fiebres altas.

Medidas

Los antipiréticos (fármacos que bajan la temperatura corporal) se suelen usar de una forma más agresiva que en otras patologías.

Una pauta muy utilizada es la combinación de 2 de estas 3 familias (paracetamol, ibuprofeno, pirazonas) cada 3-4 horas durante el período de riesgo.

A edades tempranas, se suelen usar los antipiréticos administrados por vía rectal. No es raro encontrar niños cuya absorción por la vía hemorroidal rectal sea poco efectiva. En caso de observar que no se controla la temperatura con medicación vía rectal, se debe pensar en una inadecuada absorción y plantearse desechar esa vía tanto para los antipiréticos como para los fármacos abortivos de crisis (diazepam rectal).

Las medidas físicas (no abrigar, paños templados/fríos, etc.) pueden disminuir la temperatura hasta 0,5 grados. Dada la susceptibilidad de l@s afectad@s por las variaciones de la temperatura (incluidas las bajadas bruscas), no se recomiendan medidas físicas excesivamente frías ni baños con agua fría.

En el caso de tener fiebre, se pueden administrar dosis extras de antiepilépticos para prevenir la aparición de crisis, los más usados son las benzodiacepinas.

En niños con tendencias a sufrir crisis con temperaturas menores de 37º, es conveniente monitorizar las temperaturas corporales en situación de no enfermedad y establecer la temperatura basal administrando los antipiréticos cuando haya una subida significativa respecto a la temperatura basal (aunque no llegue a 37º).

Estas observaciones y características, deben ser explicadas al personal médico durante un ingreso hospitalario para que lo refleje en su historia clínica. En caso de no hacerlo, las enfermeras no administrarán medicación antipirética por debajo de 38º.

La disautonomía (afectación del sistema nervioso autónomo) presente en la enfermedad, provoca cierta disfunción en el control de la temperatura, por lo que es habitual que las familias refieran infecciones graves sin subidas de temperaturas y subidas extremas de la temperatura por estímulos débiles.

2.2. Enfermedad

Es frecuente observar crisis durante las épocas de enfermedad, aunque no exista fiebre. Las enfermedades más tendentes a generar crisis, tienen que ver con cepas víricas generadoras de gastroenteritis (sobre todo rotavirus), virus catarrales (virus respiratorio sincitial), virus gripales y afecciones laríngeas víricas. Entre las infecciones bacterianas, suelen ser las ópticas las más frecuentes.

En el Síndrome de Dravet, es muy frecuente que cualquier enfermedad genere descompensaciones. Las salidas dentales con o sin fiebre suelen ser motivo también de alteración.

Medidas

En ocasiones el médico aconseja dosis extras de benzodiacepinas durante el período de enfermedad.

En caso de epidemia en el colegio o la guardería, puede ser útil mantener al afectado/a alejad@s de dichos focos, extremar medidas preventivas de contacto (lavado de manos, usar su propia toalla...).

Con respecto al calendario vacunal, una vez que la comunidad científica ha demostrado que las vacunas no son las causas del Síndrome de Dravet, la recomendación médica es que tod@ afectad@ esté correctamente vacunad@.

Se deben utilizar los antipiréticos en las dosis y momentos recomendados por el personal sanitario para disminuir la posibilidad de fiebre, un efecto secundario frecuente en la mayoría de las vacunas.

En aquellas situaciones en que existan antecedentes de convulsiones prolongadas tras vacunación, se puede valorar, ante las vacunaciones de recuerdo, hacer un análisis previo sanguíneo para comprobar el estado de vacunación del afectado/a. Existirá un

grupo amplio de afectad@s con niveles de anticuerpos correctos, que no necesiten la dosis.

2.3. Variaciones de temperatura

Cambios en la temperatura del agua del baño, baños calientes, piscinas, calor ambiental, ejercicio, son motivos frecuentes de crisis.

Debemos tener cuidado con el calor administrado por secadores de pelo o agua directa caliente o fría sobre cuero cabelludo.

Medidas

Evitar entradas bruscas en piscinas y mar, usar trajes de neopreno, chalecos de frío. Controlar el tiempo de estancia con cuerpo en el agua, sacando cada cierto tiempo (aproximadamente cada 5 minutos) en afectad@s muy propens@s a crisis en el agua. Utilización de gafas polarizadas para evitar las crisis reflejas del movimiento del agua en piscinas y mar.

En caso de calor ambiental, evitar ejercicio y refrescar continuamente.

Es muy importante evitar la deshidratación, cuadros leves de deshidratación provocan crisis.

Debemos recordar que la deshidratación es anterior a que el/la afectado/a note sed y que los problemas cognitivos en el Síndrome de Dravet dificultan el reconocimiento de la sed, por lo que debemos administrar agua de forma preventiva y continua.

2.4. Fotosensibilidad

Hasta un 40 % de l@s afectad@s por Síndrome de Dravet, poseen este desencadenante.

En ocasiones es tan poco claro, que cuesta a las familias identificarlo.

Las crisis suelen ser provocadas por la estimulación luminosa intermitente (televisión y otros aparatos de imagen, luz solar, videojuegos, luces fluctuantes, especialmente luces estroboscópicas y fluorescentes en mal funcionamiento). No siempre se producen en ambientes de aumento de luminosidad, las situaciones de claro oscuro también son frecuentes, así como la luz a través de las hojas de los árboles.

También es muy característico el reflejo de la luz sobre la nieve o el agua.

Tanto la fotosensibilidad como los patrones geométricos (patterns), pueden tener un componente de placer para el/la afectado/a, sobre todo cuando las crisis resultantes son mioclonías. En estas situaciones el/la afectado/a busca las situaciones donde obtener este estímulo proconvulsivo.

Es también muy típico el cierre y apertura de ojos voluntario para generar crisis o los movimientos de los dedos, como si fuera un abanico delante de los ojos.

La pubertad puede aumentar la fotosensibilidad.

Los médicos suelen utilizar la estimulación intermitente durante el EEG para confirmarlo. También es de interés (y se hace poco) llevar aparatos como las tabletas, videojuegos y otros aparatos de imagen a la prueba de EEG y comprobar si se altera el patrón eléctrico cuando interactúa con los aparatos de imagen.

Medidas

Evitar los cambios bruscos de luz o los juegos con luces, si sabemos que le provocan crisis. Estar atentos a los claros oscuros, retrasando las salidas bruscas de una situación de oscuridad a luminosidad, buscando el acostumbrarse. Usar salas de luminosidad intermedia para los cambios de luminosidad.

En situaciones de claridad primaveral, evitar arbolados y otras localizaciones generadoras de claros-oscuros.

Medidas que evitan luminosidad como cortinas, estores, etc.

Gafas polarizadas. Existe un estudio con gafas marca Zeiss Z1F133 en el Síndrome de Dravet, observándose mejoría.

Parche oclusivo unocular, los parches oculares en un ojo obtienen buen resultado en la fotosensibilidad y en los patrones. Debemos cambiar el parche de ojo al menos cada 24 horas para evitar efectos secundarios oftalmológicos.

En ocasiones, algun@s afectad@s a l@s que las medidas anteriores no sirven, deben evitar salir durante el día.

En los aparatos de imagen se deben buscar aquellas características técnicas menos proconvulsivas (frecuencia Hertz alta ...). Utilizar pantallas pequeñas, aumentar la distancia del afectado/a al aparato. Colocar filtros de pantallas.

Limitar el tiempo de uso de videojuegos y tabletas.

Cuando hay un número elevado de crisis autoinducidas (se las provocan), puede estar indicado usar alguno de los fármacos que se usan en la hiperactividad y el trastorno de la atención para evitar esa situación de búsqueda de placer. También son útiles las terapias psicológicas y conductuales.

Alguno de los fármacos usados habitualmente en el Síndrome de Dravet, parecen tener mejor respuesta en las epilepsias fotosensibles. Siempre y cuando la condición del afectado/a lo permita, valoraremos usar valproato, benzodiazepinas y levetiracetam.

2.5. Patrones Visuales

Los patrones geométricos lineales (rayas, cuadrados ...), pueden aparecer como desencadenantes, observamos dichos dibujos en ropas, aceras, ladrillos de fachadas y otros.

Son altamente proconvulsivos en afectad@s con esta sensibilidad, los patrones derivados de situaciones de doble rejilla (andamios, alcantarillas, escaleras mecánicas).

En ocasiones, se asocian con crisis secundarias a texturas y puntos elevados (el ejemplo más clásico son los polos tipo lacoste, el gotelé de las paredes, las cortinas), sobre todo cuando sobre esas texturas de resalte, incide la luz.

Es de destacar, que muchos de estos estímulos, requieren una fijación de la vista continua durante unos segundos, lo que da una oportunidad de apartarle la mirada y evitar la crisis.

Medidas

Parches y gafas.

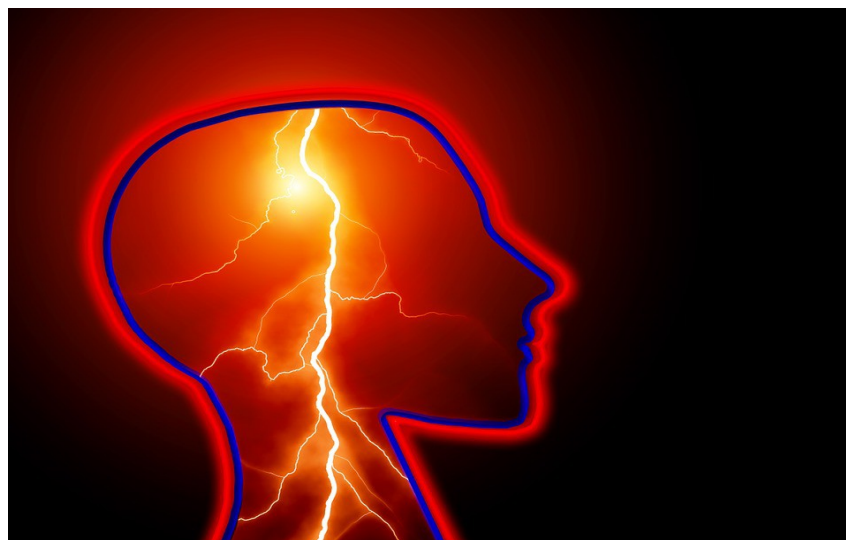
Se encuentra beneficio, cuando ubicas algo que desvíe la atención. Ejemplo Posters (carteles) colocados en mitad de la cortina. El/La afectado/a tiende a fijar la vista en el poster y no en los sitios libres de la cortina.

Ubicar camisetas sin patrones en las aulas, para que l@s compañer@s se las puedan colocar encima de la camisa con rayas.

Ejercicio físico y los cambios de temperatura que éste provoca, emoción, ansiedad y estrés, ruidos ambientales fuertes.

La Doctora Sánchez Carpintero, tiene publicado un caso de crisis secundaria a la música.

Cada paciente tiene una susceptibilidad individual a los distintos factores, y aunque éstos son conocidos, lo ideal es saber qué le provoca crisis a cada paciente para tratar de prevenirlas.



3. ¿QUÉ HACER ANTE UNA CRISIS EPILÉPTICA?

Durante la crisis

- Identifica que está con una crisis
- Mantén la calma
- Solicita ayuda
- Recuerda la hora de inicio
- Retira objetos peligrosos del área, afloja prendas y retira accesorios potencialmente lesivos (anillos, cinturones, otros)
- Coloca algo blando debajo cabeza
- Protege la seguridad de la zona (señalización, alejarse de fuente de peligros, otros)
- Permanece con el/la afectado/a

- En casos especiales, sigue instrucciones médicas (incluida la administración de medicamentos) si existe un protocolo firmado por médico o recibes instrucciones de un médico por teléfono.
- Si hay náuseas o vómito, colocar en decúbito lateral izquierdo (de costado).

Después de la crisis

- Tranquiliza y explica
- Relata situación y observaciones a servicios de urgencias prehospitalarios

- Si posees conocimiento, durante crisis aplica maniobras de permeabilidad por vía aérea.
- Si no posees conocimiento, intenta que la frente esté un poco hacia atrás y el mentón hacia arriba y delante para que respire mejor. No realizar si sospecha de traumatismo.

QUÉ NO HACER ANTE UNA CRISIS EPILÉPTICA

- Meter algo en la boca
- Sujetar con fuerza para evitar movimientos (riesgo de lesión)
- No administrar comida ni líquidos después de la crisis, hasta estar segur@s de recuperación absoluta de conciencia (franja de seguridad: 20 minutos)

ACTIVACIÓN SERVICIOS DE URGENCIAS PREHOSPITALARIAS

Cuando NO

- En ocasiones no es necesario asistencia médica inmediata ante una crisis en individuo con epilepsia conocida.

Cuando SI

- Conocimiento de que es una primera crisis o dos crisis sin recuperar conciencia entre ambas.
- Duración de crisis superior a 5 minutos o recuperación de conciencia no plena tras crisis.
- Lesión durante la crisis.
- Evidencia de embarazo o conocimiento de patología crónica.
- Indicación de activación en el protocolo del afectado/a.
- Ausencia de persona que asuma observación tras crisis en próximas horas.
- Cualquier duda que manifieste testigos o persona que aplica el auxilio.

4. SÍNDROME DE DRAVET

El Síndrome de Dravet es una enfermedad neurológica que cursa principalmente con crisis epilépticas no controladas, retraso mental y alteraciones conductuales graves, así como con uno de los índices de mortalidad más elevado entre los síndromes epilépticos.

Esta severa canalopatía neurológica, está determinada en casi un 80% de los casos por mutaciones en el gen SCN1A, gen que codifica la subunidad alfa 1 del canal de sodio nav 1.1.

El Síndrome de Dravet debuta en menores de 1 año previamente asintomáticos. En esta primera etapa, se suele acompañar de crisis tónico-clónicas o tónicas de duración prolongada. A medida que l@s afectad@s crecen, van apareciendo otros tipos diferentes de crisis como las mioclonías, las ausencias atípicas y las parciales complejas.

Hacia los 2 años de edad, se suelen ver de forma más evidente los retrasos cognitivos, las alteraciones conductuales y los trazados electroencefalográficos alterados.

4.1. Incidencia

Se estima, que la incidencia de la enfermedad es entre 1;20.000 y 1;40.000 recién nacidos vivos. El Síndrome de Dravet es por tanto una enfermedad rara.

Se calcula, que en España debiera haber más de 1000 afectad@s. En el momento actual, se estima que hay un@s 250-350

correctamente diagnosticad@s.

4.2. ¿Qué es el canal de sodio SCN1A?

Es una estructura que permite que el sodio entre y salga de la neurona. Las neuronas necesitan para funcionar que haya iones (sodio, potasio, cloro...) que entren y salgan de ella.

De esta forma, en reposo, la neurona suele tener en el interior carga negativa, y en el exterior carga positiva. Cuando la neurona se activa, por el paso de iones a través de sus canales, cambian las cargas. Por esto si se altera el funcionamiento del canal de sodio, la neurona dejará de funcionar correctamente.

4.3. Clínica

Los síntomas del Síndrome de Dravet se basan en la neurotriada:

- Crisis epilépticas
- Afectación cognitiva
- Alteraciones conductuales

Crisis epilépticas de diferentes expresiones, de difícil control y resistentes a la medicación actual.

Retraso mental en la mayoría de l@s afectad@s, problemas del lenguaje y la comunicación, acompañado de otras alteraciones neurológicas como la ataxia, temblor de reposo.

Síntomas del espectro autismo en ocasiones y una elevada presencia de hiperactividad y trastorno de la atención.

Problemas motores y ortopédicos (escoliosis, pies valgos, marcha típica, otros), trastornos del sueño, alteraciones endocrinológicas y metabólicas, muerte súbita en rangos elevados y otras afectaciones, son encontradas de forma habitual.

4.4. Diagnóstico

Adaptación del Test Hattori

Sitúate con el cuadro clínico que tuvo tu familiar **el primer año de vida**

ITEMS	PUNTOS
Inicio crisis en menor de 7 meses	2
5 o más crisis en el 1º año de vida	3
Hemiconvulsión	3
Crisis focal	1
Mioclonias	1
Crisis prolongada	3
Crisis inducida por temperatura elevada del agua (baño o similar)	2
Mutación missense en el SCN1A	1
Mutación truncante en el SCN1A	2

Si el valor resultante es 6 ó más, **PIENSA EN DRAVET** y coméntaselo a tu médico.

Seguramente volverá a reevaluar a tu familiar y le pedirá si fuera necesario unas pruebas genéticas confirmatorias.

4.5. Tratamiento

El Síndrome de Dravet es uno de los síndromes epilépticos con menos antiepilépticos útiles disponibles para su control. Esto es debido a que por regla general los fármacos antiepilépticos de la familia de los bloqueantes de sodio, empeoran la enfermedad.

No existe un protocolo consensuado en el abordaje terapéutico de la enfermedad.

Los **fármacos más usados** y las primeras opciones de los médicos son los siguientes:

Estiripentol, topiramato, valproato, benzodiacepinas y la dieta cetogénica.

Los datos que se van obteniendo sobre los estudios preclínicos y clínicos del cannabidiol (CBD) y la fenfluramina, invitan a pensar que en los próximos años se encuadren de manera notoria en este primer estadio.

En afectad@s con muy mal control de crisis, se suele iniciar un peregrinaje por otras opciones terapéuticas:

Perampanel, Leviteracetam, bromuro, Zonesamida, etoxusimida, fenobarbital entre otros.

Los **fármacos que suelen empeorar** la enfermedad, son:

cabarmazepina, fosfenitoína, lamotrigina, oxcarbazepina, fenitoína y vigabatrina.