

Aprobat

Sef IMSP CS Edineț

Oleg Gutan



Instituția Medico-Sanitară Publică

Centrul de Sănătate Edineț

Sindromul Dravet

Protocol clinic instituțional

PCI – 434

Edineț 2025

**INSTITUȚIA MEDICO-SANITARĂ PUBLICĂ
CENTRUL DE SĂNĂTATE EDINEȚ**

ORDIN

Nr. 74 .

" 10 " 11 2025

***"Despre îndeplinirea Ordinului MS al RM nr.1086 din 23.12.24
cu privire la aprobarea Protocolului Clinic Național
„Sindromul Dravet” în cadrul IMSP CS Edineț”***

Întru realizarea prevederilor Ordinului Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr. 1086 din 23.12.2024 „Cu privire la aprobarea **Protocolului Clinic Național "Sindromul Dravet"** elaborat în vederea asigurării calității serviciilor medicale, în temeiul prevederilor Hotărârii Guvernului nr.148/2021 „Cu privire la organizarea și funcționarea Ministerului Sănătății” și în scopul asigurării și îmbunătățirii continue a calității asistenței medicale acordate pacienților în cadrul IMSP CS Edineț.

ORDON :

1. De implimentat în activitatea medicilor de familie IMSP CS Edineț Protocolul Clinic Național **"Sindromul Dravet"**
2. De monitorizat implementarea, respectarea și eficiența utilizării Protocolului Clinic Național **"Sindromul Dravet"** în cadrul IMSP CS Edineț de către grupul de audit medical intern.
3. De organizat asigurarea cu medicamente necesare, incluse în Protocolul Clinic Național **"Sindromul Dravet"**
4. De organizat participarea personalului medical la seminarele zonale ce vor fi organizate în scopul instruirii implementării PCN.
5. De elaborat Protocolul Clinic Instituțional în baza PCN **"Sindromul Dravet"**. în cadrul IMSP CS Edineț.
6. Controlul executării prezentului ordin se atribuie Șefului Adjunct pe probleme medicale D-nei Lilia Negrea.

Șef IMSP CS Edineț



Lutan

Oleg Guțan



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII AL REPUBLICII MOLDOVA

ORDIN
mun. Chișinău

23 decembrie 2021

Nr. 1086

Cu privire la aprobarea Protocolului clinic național „Sindromul Dravet”

În vederea asigurării calității serviciilor medicale acordate populației, în temeiul Hotărârii Guvernului nr.148/2021 cu privire la organizarea și funcționarea Ministerului Sănătății,

ORDON:

1. Se aprobă Protocolul clinic național „Sindromul Dravet”, conform anexei.
2. Conducătorii prestatorilor de servicii medicale vor organiza implementarea și monitorizarea aplicării în practică a Protocolului clinic național „Sindromul Dravet”.
3. Conducătorul Agenției Medicamentului și Dispozitivelor Medicale va întreprinde măsurile necesare în vederea autorizării și înregistrării medicamentelor și dispozitivelor medicale incluse în Protocolul clinic național „Sindromul Dravet”.
4. Conducătorul Companiei Naționale de Asigurări în Medicină va organiza ghidarea angajaților din subordine de Protocolul clinic național „Sindromul Dravet”, în procesul de executare a atribuțiilor funcționale, inclusiv în validarea volumului și calității serviciilor acordate de către prestatorii încadrați în sistemul asigurării obligatorii de asistență medicală.
5. Conducătorul Consiliului Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate va organiza evaluarea implementării Protocolului clinic național „Sindromul Dravet”, în procesul de evaluare și acreditare a prestatorilor de servicii medicale.
6. Conducătorul Agenției Naționale pentru Sănătate Publică va organiza controlul respectării cerințelor Protocolului clinic național „Sindromul Dravet”, în contextul controlului activității instituțiilor prestatoare de servicii medicale.
7. Direcția managementul calității serviciilor de sănătate, de comun cu IMSP Institutul Mamei și Copilului, vor asigura suportul consultativ-metodic în implementarea Protocolului clinic național „Sindromul Dravet”, în activitatea prestatorilor de servicii medicale.
8. Rectorul Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, conducătorul Centrului de excelență în medicină și farmacie „Raisa Pacalo” și conducătorii colegiilor de medicină vor organiza includerea Protocolului clinic național „Sindromul Dravet”, în activitatea didactică a catedrelor respective.
9. Controlul executării prezentului ordin se atribuie Secretarilor de stat.

Ministru

Ala NEMERENCO

CUPRINS

ABREVIERI ȘI NOTAȚII.....	3
SUMARUL RECOMANDĂRIILOR	4
PREFAȚĂ	5
A. PARTEA INTRODUCȚIVĂ	6
A.1. Exemple de formulare a diagnosticului clinic:.....	6
A.2. Codul bolii după	6
A.3. Utilizatorii:	6
A.4. Obiectivele protocolului:	7
A.5. Elaborat: 2025	7
A.6. Revizuire: 2030	7
A.7. Definiții folosite în document:.....	7
A.8. Informație epidemiologică.....	7
A.9. Clase de dovezi și scala de evaluare pentru recomandări	7
B. PARTEA GENERALĂ.....	9
C.1. ALGORITM DE CONDUIȚĂ A CRIZEI CONVULSIVE LA UN SUGAR.....	11
C.1.1. Algoritmul de diagnostic clinic în cadrul unei crize convulsive:.....	11
C.1.2. <i>Algoritm de diagnostic EEG în conduita crizelor convulsive:</i>	11
C. 2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR	13
C.2.1. Conduita copilului cu SD (obligatoriu)	13
C.2.1.1. Anamneza	13
C.2.1.2. Examen fizic	14
C.2.1.3. Investigații paraclinice de laborator, instrumentale și molecular-genetice	15
C.2.1.5. Tratamentul SD:	16
D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI	22
E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLEMENTĂRII PROTOCOLULUI	23
F. ASPECTE MEDICO-ORGANIZATORICE.....	24
Anexa 1. Ghidul părintelui și copilului cu Sindrom Dravet	26
Anexa 2. Fișa standardizată de audit medical	28

ABREVIERI ȘI NOTĂȚII

AMP	Asistența medicală primară
CF	Convulsii febrile
CT	Tomografie Computerizată
EED	Encefalopatie Epileptică și de Dezvoltare
EEG	Electroencefalografia
EP	Epilepsia
FR	Frecvența respiratorie
GFES+	Epilepsia genetică cu crize febrile plus
IMSP IMC	Instituția medico-sanitaro-publică Institutul Mamei și Copilului
MAE	Medicația antiepileptică
MS RM	Ministerul Sănătății al Republicii Moldova
NaBr	Bromură de Sodiu
PCN	Protocol clinic național
RM	Republica Moldova
RMN	Rezonanța Magnetică Nucleară
SD	Sindromul Dravet
SE	Status epileptic
SCN1A	Gena care codează canalele sodiu voltaj dependentă subunitatea alfa
SMEB	Epilepsia mioclonică severă borderline
SMEI	Epilepsia mioclonică severă a copilăriei
SNC	Sistem nervos central
SNR	Secția neurorecuperare
STP	Stiripentolum*
SUDEP	Moarte subită a unei persoane cu epilepsie (sudden, unexpected death of someone with epilepsy)
TPM	Topiramatum
UPU	Unitatea de primiri urgente
USG	Ultrasonografia
USMF	Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie
VPA	Acidum Valproicum
WHO	Organizația Mondială a Sănătății

SUMARUL RECOMANDĂRILOR

1. Sindromul Dravet (SD), cunoscut anterior ca epilepsia mioclonică severă a copilăriei (SMEI), este o formă rară de epilepsie netratabilă cu debut precoce în frageda copilărie continuând cu creșterea morbidității și are un impact semnificativ asupra pacienților de-a lungul vieții.
2. SD asociază o incidență de 1:20000 până la 1:40000 populație. A fost raportat faptul că SD este responsabil pentru 1.4% din toate epilepsiile la copilul cu vârsta sub 15 ani, într-un studiu realizat în Navara, Spania în 2007. Este apreciat un raport M:F de 1.27 până la 1.
3. Crizele convulsive debutează în primul an de viață la copilul aparent somatic sănătos și sunt de cele mai multe ori de lungă durată (SE), iar în cel de-al 2-lea an de viață apar alte tipuri de crize sau se asociază sechele neurologice.
4. Toate tipurile de crize sunt deosebit de rezistente la medicația antiepileptică de prima linie, iar prognosticul pentru SD este descurajator.
5. SD este o **canalopatie cauzată de o mutație în gena SCN1A**. Gena patogenă este localizată într-un grup de gene care codifică canalele de sodiu, pe cromozomul 2q24. Are un rol dominant în patogenizarea sindromului, cu peste 100 de mutații diferite. Majoritatea acestor mutații apar *de novo*, dar câteva sunt recurente. Gena SCN1A este cea mai relevantă genă a epilepsiei din punct de vedere clinic. Câteva cazuri de copii în SD se prezintă cu microdeleții în gena SCN1A asociate cu modele dismorfice ușoare și rezistență crescută la tratamentul convulsiilor, modelul a fost denumit **SD plus**.
6. În cea mai recentă clasificare a epilepsiilor și sindroamelor epileptice publicată de ILAE (2022), SD este inclus în encefalopatiile epileptice și de dezvoltare cu etiologie genetică.
7. A fost propusă și o **etiologie imunomediata** a SD, odată cu descoperirea mutației genei SCN1A în **sindromul Rasmunssen și sindromul hemiplegie-hemiconvulsie**.
8. **Cursul bolii este progresiv**. În SD micii pacienți prezintă o varietate de accese convulsive care evoluează de regulă, odată cu înaintarea în vârstă.
9. **Rata mortalității** pacienților cu SD este de 15-20% cel mai frecvent din cauza SUDEP (moarte subită neașteptată în epilepsie), survenită pe fondalul convulsiilor prelungite și accidentelor cu impact letal din cadrul crizelor convulsive prelungite.
10. **SD este o boală care pune în pericol și care limitează calitatea vieții**. La fel, reduce speranța de viață și calitatea ei, duce la dizabilități severe și la dependență completă de membrii familiei care îi acordă îngrijire.
11. În afară de SD clasic există și cazuri mai ușoare care au fost denumite epilepsia mioclonică severă borderline (SMEB).
12. Pentru confirmarea diagnosticului este necesară evaluarea complexă multidisciplinară cu determinarea statutului molecular-genetic al genei SCN1A (o investigație de primă linie atunci când afecțiunea este suspectată într-un caz tipic).
13. Un management bun și o diagnosticare precoce a SD necesită implicarea mai multor specialiști în domeniul sănătății și o abordare complexă a pacientului pediatric.

Orice persoană suspectă pentru un diagnostic clinic de SD trebuie investigată complex de medicii specialiști în boli neurologice, epileptologie și cu alte specialități relevante.

PREFATĂ

Protocolul clinic instituțional (PCI) a fost elaborat în baza: **PCN-434 "Sindromul Dravet"** și Ordinul nr.429 din 21.11.2008 cu privire la modalitatea elaborării, aprobării și implementării protocoalelor clinice instituționale și a protocoalelor locului de lucru" de către grupul de lucru în componență:

Guțan Oleg – Șef IMSP CS Edineț;

Negrea Lilia – Șef adjunct pe probleme clinice;

Cara Cristina – Farmacist diriginte;

Lupu Angela – Medic de familie, Șef secție;

Morari Angela – Medic pediatru;

Postolache Eleonora – Medic de familie;

Protocolul a fost discutat și aprobat la ședința medicală instituțională pentru aprobarea PCI.

Data elaborării protocolului: Noiembrie (Aprobat prin Ordinul directorului 74 din 10.11.2025)
în baza:

- **PCN-434 "Sindromul Dravet"**, Aprobat prin Ordinul Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr.1086 din 23.12.2024 Cu privire la aprobarea protocolului clinic național "Sindromul Dravet"

A. PARTEA INTRODUCATIVĂ

Epilepsia (EP) este una dintre cele mai frecvente tulburări neurologice grave pentru care pacienții se prezintă la medicul de familie, pediatru, neuropediatru sau UPU. Sunt descrise tipologii diferite ale EP în rândul copiilor, mai ales la sugar, având diferite aspecte atât clinice cât și paraclinice, cu sau fără modificări specifice pe traseul electroencefalografic. Importanța existenței unui algoritm specific cu implicarea elementelor anamnestice, clinice, teste de laborator și investigații de imagistică cerebrală prezentate pe grupe de vârstă, reprezintă un instrument util pentru toți specialiștii în vederea unui diagnostic prezumtiv sau clinic precoce corect și prompt, mai ales în formele genetice rare ale epilepsiei cum ar fi SD care necesită diagnosticare precoce și tratament ținut rapid.

SD este o formă foarte gravă de epilepsie, fiind practic cea mai studiată formă de epilepsie la moment, este asociată unui spectru de afecțiuni legate de mutațiile genetice de la starea canalelor ionice de sodiu. Aceste canale prezintă structuri poroase din membrana celulară care reglează mișcarea ionilor de sodiu în interiorul și în exteriorul celulelor, ajutând la propagarea semnalelor electrice de-a lungul neuronilor. Canalele ionice de sodiu reprezintă componente esențiale ale oricărui țesut ce necesită semnale electrice, inclusiv creierul și cordul.

Sindromul debutează în copilăria fragedă, fiind caracterizat prin accese convulsive frecvente și prelungite, refractare la MAE.

Accesele convulsive debutează pe fondal de hipertermie, determinată de vaccinare, IRVA, băi fierbinți etc., ulterior fiind asociată o întârziere în dezvoltarea psihomotorie a copilului, tulburări de vorbire, ataxie, hipotonie, tulburări de somn și alte probleme de sănătate care își fac apariția de regulă după al doilea an de viață.

A.1. Exemple de formulare a diagnosticului clinic:

1. G.40 Epilepsie. G40.4 Alte epilepsii generalizate și sindroame epileptice. Sindrom Dravet (SD)
2. Crize convulsive febrile (CF)
3. Epilepsia genetică cu crize febrile plus (GEFS+)
4. Epilepsia asociată cu retard mental, limitată la sexul feminin (EMRF)
5. Epilepsia rezistentă a copilăriei cu crize tonico- clonice generalizate (ICE-GTC)
6. Epilepsia mioclonică severă borderline (SMEB)

A.2. Codul bolii după ICD-10:

G.40 Epilepsie.

G40.4 Alte epilepsii generalizate și sindroame epileptice. Sindrom Dravet.

A.3. Utilizatorii:

- Prestatorii serviciilor de asistență medicală primară (medicii de familie, asistenți medicali)

NOTĂ: Protocolul la necesitate poate fi utilizat și de alți specialiști, implicați în asistența medicală acordată pacienților cu SD.

A.4. Obiectivele protocolului:

1. A spori depistarea precoce a cazurilor de SD printre copii.
2. A îmbunătăți calitatea asistenței medicale, a examinării clinice și paraclinice a copiilor cu SD.
3. A spori calitatea examinării, tratamentului și supravegherii copiilor cu SD (caz confirmat).
4. A reduce rata de recurență, complicații și letalitatea la copiii cu SD (caz confirmat).
5. A condiționa ameliorarea măsurilor de profilaxie ale SD prin scăderea numărului de teste diagnostice neinformative și eficientizarea diagnosticului diferențial, testare genetică și consilierea familiilor cu risc crescut pentru SD.

NOTĂ: Protocolul la necesitate poate fi utilizat și de alți specialiști, implicați în asistența medicală acordată pacienților cu complicații ale SD.

A.5. Elaborat: 2025

A.6. Revizuire: 2030

A.7. Definiții folosite în document:

Convulsii febrile complexe: durează peste 15 minute, sunt focale sau unilaterale, pot trece în SE, pe fon febril (temperatura corporală mai mare de 38°C). Survin de regulă până la vârsta de 1 an

Status epilepticus: orice criză epileptică care durează mai mult de 5 minute sau succesiuni de accese convulsive timp de 15 minute și mai mult, în decursul cărora starea de conștiență a copilului nu revine la normal

Sindromul Dravet reprezintă o EED severă, caracterizat prin EP refractară la MAE, cu debut în perioada infantilă (în primul an de viață). Include multiple tipuri de accese convulsive, sensibilitate la hipertermie, tulburări cognitive și comportamentale asociate deseori cu tulburări motorii specifice.

A.8. Informație epidemiologică

SD tipic sugerează o incidență de 1:20000 până la 1:40000 populație, este responsabil de 1.4% din toate EP copilului cu vârsta sub 15 ani, are o ușoară prevalență la băieți. Rata incidenței SD printre pacienții cu accese convulsive febrile/afebrile din primul sau până la trei ani de viață este estimată la 3%-7%.

A.9. Clase de dovezi și scala de evaluare pentru recomandări

A.9.1. Clase de dovezi

Clasa A	Dovezi cu valoare înaltă (puternică)	Dovada a fost inițial obținută prin studii randomizate controlate, meta-analiza acestor studii sau studii epidemiologice metodologic argumentate. Beneficiile puternice ale implementării recomandării depășesc în mod clar dezavantajele/daunele
----------------	--------------------------------------	---

Clasa B	Dovezi cu valoare moderată	Dovada a fost obținută din studii prospective de valoare mai joasă, studii restrospective de caz-control și studii mari de tip observațional, de cohortă sau de prevalență, și era bazată pe informație clar fiabilă.
Clasa C	Dovezi cu valoare joasă (slabă)	Dovada a fost obținută din studii mai mici de tip observațional, studii bazate pe informație retrospectivă sau mai puțin sigură, opinii autoritare exprimate în recenzii, sau opinii ale experților membrilor grupului de lucru. Este mai puțin clar că beneficiile depășesc dezavantajele/daunele
Niciuna	Dovezi insuficiente (declarație de practică)	Puține dovezi sau dovezi irelevante pentru soluționarea problemei, sau dovezile revizuite au fost extrem de conflictuale. Opinie/sfaturi ale experților pentru domenii în afara strategiei de căutare sau în care există o lipsă de dovezi pe care să se bazeze o recomandare.

A. 9.2. Scala de evaluare pentru recomandări

- 1 Recomandat** Grupul de lucru a concluzionat că intervenirea este o abordare necesară pentru tratamentul acelor pacienți, cărora li se atribuie problema în cauză. Aceast nivel este, în general, bazat pe dovezi cu valori cuprinse între moderat și înalt. Concluzia este puțin probabil să fie schimbată în urma cercetărilor ulterioare. De asemenea, amploarea impactului este suficientă pentru a justifica recomandarea.
Noțiunea de **Recomandat** a fost, de asemenea, utilizată pentru a descrie intervențiile care sunt probabile de a avea un efect semnificativ asupra evoluției pacientului, chiar dacă sunt bazate pe dovezi cu valoare joasă.
- 2 Puțin recomandat** Grupul de lucru a concluzionat că intervenirea este o abordare rațională pentru tratamentul pacienților. Totuși, nu toți pacienții și clinicienii ar dori să urmeze în mod necesar recomandarea. Decizia de a nu urma recomandarea este puțin probabil să ducă la o evoluție nefavorabilă majoră. Aceast nivel a fost, în general, bazat pe dovezi cu valori cuprinse între jos și moderat. Amploarea efectului tratamentului, precum și direcția acestuia pot fi schimbate în urma cercetărilor ulterioare.
- 3 Nu este recomandat** Dovezile au fost considerate inadecvate sau prea contradictorii pentru a ajunge la o oarecare concluzie semnificativă.

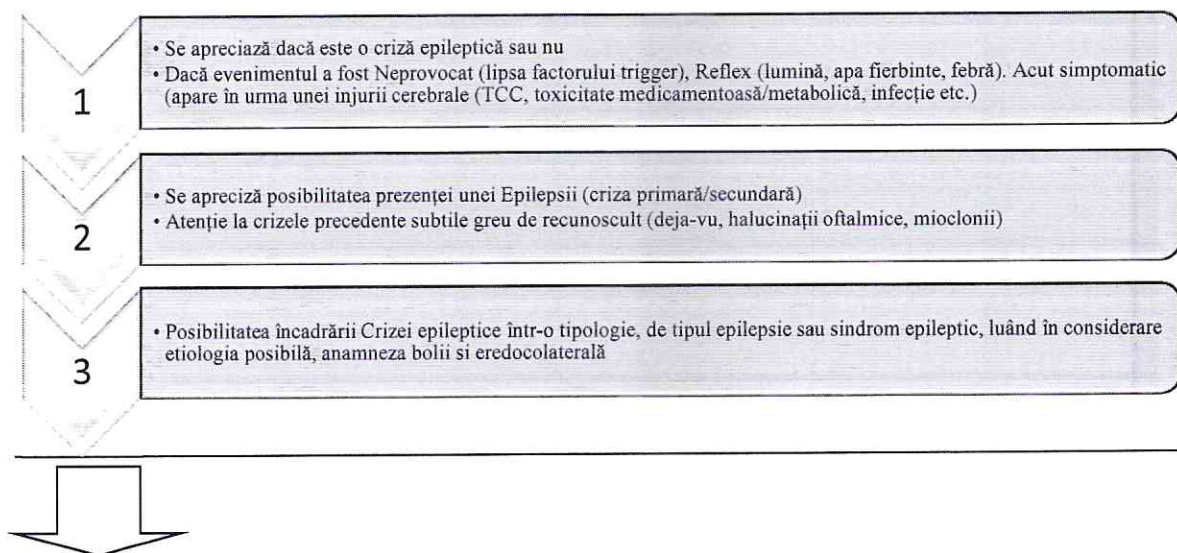
B. PARTEA GENERALĂ

Nivelul de asistență medicală primară		
Descriere	Motive	Pași
1. Profilaxia primară	Recunoașterea precoce a semnelor clinice este esențială pentru intervenția rapidă și gestionarea adecvată a SD.	Standard/Obligatoriu: • Colectarea anamnezei • Examenul fizic (<i>Caseta 2</i>) Investigații paraclinice pentru diagnosticul SD și pentru supravegherea evoluției bolii (<i>Caseta 3</i>)
2. Referirea la consultația specialiștilor și/sau la spitalizare	Diagnosticarea timpurie a formelor clinice ale SD permite inițierea precoce a tratamentului și reducerea evoluției nefavorabile a bolii, de aceea este necesară conlucrarea cu așa specialiști ca pediatrii, neurologii pediatri, geneticieni și alte profesii care ar gestiona complicațiile posibile ulterioare	Standard/Obligatoriu: • Identificarea copiilor de vârstă fragedă cu SD (<i>Caseta 1</i>) Evaluarea stării generale și referirea pentru consultul altor specialiști: medic pediatru, neurolog pediatru, pulmonolog, etc
3. Monitorizarea tratamentului în condiții de ambulatoriu	Tratamentul se va efectua obligatoriu sub controlul pediatrului în comun cu medicul de familie, după indicațiile medicului neurolog pediatru. Monitorizarea se va efectua obligatoriu sub controlul crizelor convulsive, ulterior dezvoltarea somatică și neuropsihică.	Standard/Obligatoriu: • Tratamentul general anticonvulsivant, după indicațiile medicului neurolog pediatru (<i>Casetele 4,5; Figurile 1, 2</i>) • Tratament anticonvulsivant țintit, uneori dubla/tripla terapie (<i>Casetele 4,5</i>) Evitarea anticonvulsivantelor contraindicate sau celor care au potențial de exacerbare a crizelor (<i>Caseta 5</i>).
4. Supravegherea permanentă pe parcursul vieții	Se recomandă supravegherea continuie în condițiile în care crizele convulsive sunt imprevizibile și odată cu înaintarea în vârstă ele pot deveni polimorfe și declanșate de diverși stimuli.	Standard/Obligatoriu: • Supravegherea corectitudinii și respectării tratamentului prescris de specialiști, evaluare în dinamică a evoluției bolii și evitarea complicațiilor SD (<i>Caseta 16</i>)

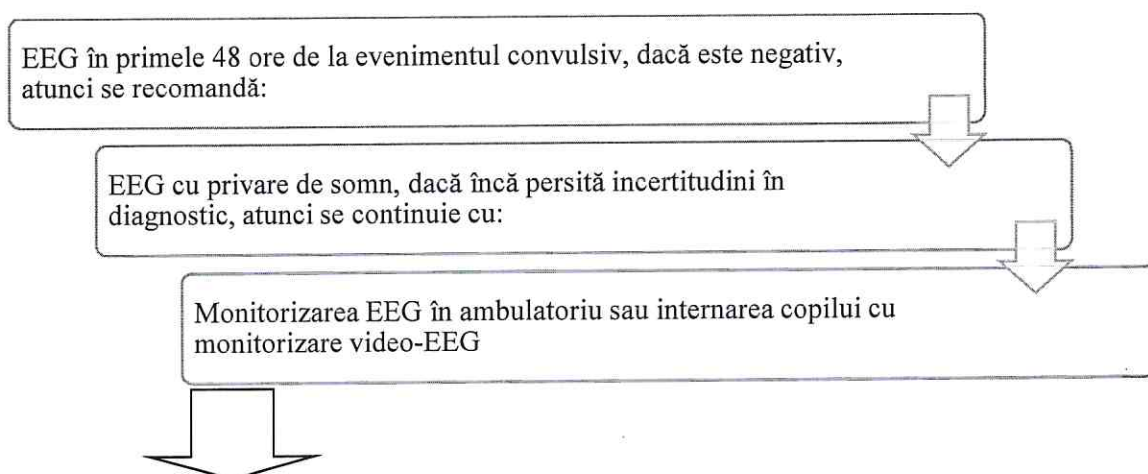
	Tratamentul suportiv va permite controlul evoluției maladiei, manifestărilor clinice ale bolii și prevenirea apariției complicațiilor.	Referirea pacientului pentru internare în secțiile specializate în caz de agravare (<i>Caseta 11</i>).
5.Evaluarea	Tratamentul anticonvulsivant cupează și preîntâmpină crizele convulsive, însă nu tratează patologia de bază.	Standard/Obligatoriu: Conform programelor existente de recuperare și recomandărilor specialiștilor (<i>Casetele 15, 17</i>).

C.1. ALGORITM DE CONDUITĂ A CRIZEI CONVULSIVE LA UN SUGAR

C.1.1. Algoritmul de diagnostic clinic în cadrul unei crize convulsive:



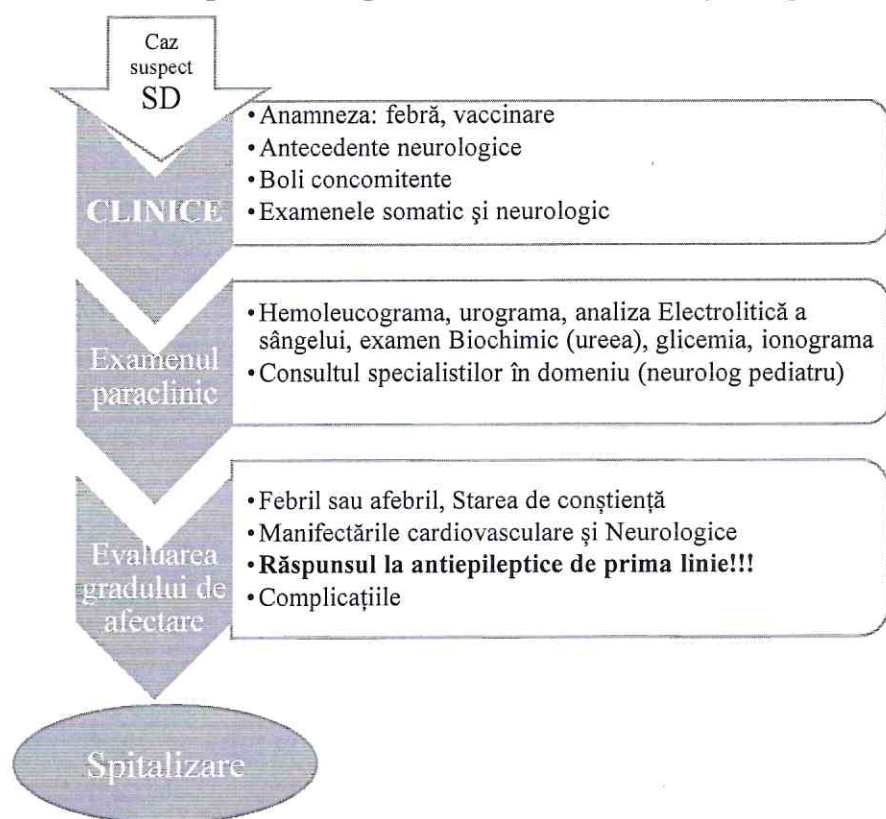
C.1.2. Algoritm de diagnostic EEG în conduita crizelor convulsive:



C.1.3. Acțiuni suportive:

- Atunci când există o suspiciune clinică de SD pacientul trebuie îndrumat spre neurologul pediatru pentru evaluare clinică și paraclinică specifică, pentru a fi confirmat sau infirmat diagnosticul clinic;
- Dacă suspiciunea persistă, se va recolta sânge și proba va fi trimisă la laboratorul de genetică pentru confirmarea sindromului;
- După confirmarea diagnosticului, familia pacientului este îndrumată spre medicul specialist genetician și neurolog pediatru, pentru a fi stabilită tactica de tratament.

C.1.4. Figura 1. Algoritmul de conduită și diagnostic diferențial:



C.1.5. Criterii de diagnostic molecular genetic:

C.1.5.1. Criterii de diagnostic molecular genetic

Testarea genetică este indicată la toți pacienții care prezintă:

- 2 sau mai multe crize prelungite până la vârsta de 1 an
- 1 criză prelungită și orice convulsii hemiclonice (constante, ritmice ale unei părți a corpului) până la vârsta de 1 an
- 2 accese convulsive de orice durată care par să afecteze diferite părți ale corpului
- Istoric de convulsii înainte de vârsta de 18 luni și debut precoce al convulsiilor și/sau absențe mioclonice

Efectuarea unei analize a profilului de gene pentru a confirma un diagnostic precum SD este recomandată în stadiul incipient al bolii. În unele surse ale literaturii de specialitate este sugerată solicitarea unui panou genetic al epilepsiei care să includă gena SCN1A la toți sugarii care se confruntă cu o criză prelungită înainte de vârsta de 1 an

C. 2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR

C.2.1. Conduita copilului cu SD (obligatoriu)

C.2.1.1. Anamneza

Caseta 1. Repere în aprecierea anamnesticalui

- ✓ Debutul acut al acceselor convulsive pe fondal febril
- ✓ Simptomele bolii cu febră la care s-a asociat criza convulsivă (congestie nazală, rinoree, otalgie sau alte semne de IRVA)
- ✓ Debutul crizei convulsive
- ✓ Durata crizei convulsive
- ✓ Descrierea crizei convulsive (tip, localizare)
- ✓ Asocierea (sau nu) cu pierderea de conștiință
- ✓ Prezența/absența fenomenului de urinare spontană
- ✓ Durata perioadei postcritice
- ✓ Manifestările neurologice postcritice (copilul este mai „moale”, nereceptiv la joacă)

Evidențierea factorilor de risc pentru recurența crizei convulsive:

- vârstă mică de debut
- anamneza eredocolaterală agravată/neagravată
- durată scurtă a febrei înainte de prima criză convulsivă
- prezența factorului declanșator (febra, bai fierbinți etc.)
- crizele convulsive anterioare
- antecedentele de suferință pre- intra- și postnatală (hipoxie, traumatism obstetrical etc.)
- anamnestical este neagravată în marea majoritate a cazurilor, doar unele surse descriu transmiterea defectului genetic pe cale parentală, însă încă este nedemonstrat

C.2.1.2. Examen fizic

Caseta 2. Regulile examenului fizic

Starea fizică somatică aparent sănătos, fără modificări patologice, este recomandat:

1. Examen fizic complet
2. Examen neurologic:
 - ✓ Prezența sau absența semnelor de focar
 - ✓ Semne meningiene pozitive/negative (redoare occipitală, semn Kernig, semn Brudzinski, semn Lessaj)
 - ✓ Starea conștienței

Starea clinică din cadrul examinării neurologice a copilului cu SD relevă:

1. Copil mic (sub 1 an)
2. Neuro-psihic dezvoltat normal (prezența afectării SNC nu exclude diagnosticul)
3. Convulsii febrile complexe
4. Crize frecvente clonice focale
5. Crize convulsive prelungite, eventual SE
6. Crize prelungite care pot alterna pe diferite părți ale corpului (stânga/dreapta)
7. Crize convulsive apărute după prima febră postvaccinală
8. Vârsta de 3-5 ani - posibil sindrom ataxic, sindrom piramidal, tulburări de spectru autist
9. Copil mare – posibil tulburări ortopedice

Tipuri de crize din cadrul SD

În SD crizele sunt polimorfe:

1. **Accese generalizate cu debut motor, clonice (GCS) sau tonico-clonice (GTCS)**, frecvent cu debut focal și progresie bilaterală; la vârstele mici domină crizele clonice unilaterale cu risc de SE; la vârstele mari, crizele sunt de durată mai scurtă, cu semiologie motorie unilaterală (clonică sau tonico-clonică), asociate cu modificări de tonus muscular pe hemicorp contralateral și adesea cu hemipareză post-ictală tranzitorie. Crizele clonice unilaterale apar frecvent pe același hemicorp sau alternează de la un hemicorp la altul – aspect cheie pentru diagnostic.

2. **Crize mioclonice** – apar după vârsta de 1 an, până la vârsta de 5 ani (vârsta medie 1,5 ani), sunt bilaterale, uneori subtile, favorizate de stimularea luminoasă intermitentă (variația în intensitate a luminii, închiderea ochilor); se pot asocia cu o fază atonă “head nodding”; pot să apară izolate sau grupate în bufe-uri scurte de 1-3 sec.; la unii copii apar brusc, precedând (cu minute sau ore) un acces convulsiv generalizat; rareori poate să apară SE mioclonic cu durată de mai mult de 24 de ore.

3. **Absențe atipice și status convulsiv** – debutează la vârsta de 4 luni până la 6 ani asociate crizelor mioclonice; debutul poate fi și mai târziu, în copilărie, până la vârsta de 12 ani; crizele au durată de 3-10 sec. și sunt caracterizate prin alterarea conștienței; sunt izolate sau asociate cu mioclonii; SE este o manifestare caracteristică și apare la 30-40% dintre pacienți, poate dura mai multe ore, chiar zile.

4. **Crize focale sau crize focale cu propagare bilaterală** – apar într-un procent de până la 78.6% dintre pacienții cu SD; debutul este între 4 luni și 4 ani; crizele au debut motor (tonice versive sau focale clonice limitate la un membru sau o parte a feței, automatisme,

mioclonii palpebrale sau mioclonii ale membrelor) sau o semiologie mai complexă, incluzând simptome vegetative (paloare, cianoză, tulburări respiratorii, hipersalivație, transpirații excesive).

5. Crize tonice – nu sunt caracteristice pentru SD dar pot să apară, sunt asemănătoare crizelor tonice din sindromul Lennox-Gastaut, uneori pot asocia și mioclonii. De obicei sunt sporadice.

Scor clinic evaluat de medical neurolog pediatru:

- ✓ Debut – la vârsta ≤ 7 luni
- ✓ Număr total de crize – ≥ 5
- ✓ Hemiconvulsii – 3
- ✓ Crize focale – 1
- ✓ Crize mioclonice – 1
- ✓ Crize prelungite – 3
- ✓ Crize induse de apă caldă – 2

Interpretare scor:

1. Dacă se obține un scor clinic cu risc de ≥ 6 puncte, trebuie luată în considerare testarea genetică;
2. Dacă scorul de risc global calculat este ≥ 7 sunt evidențe semnificative pentru diagnosticul de SD.

C.2.1.3. Investigații paraclinice de laborator, instrumentale și molecular-genetice

C.2.1.3.1. Examinări paraclinice de laborator

Caseta 3. Investigațiile paraclinice

1. Investigații obligatorii:

- Analiza generală a sângelui
- Analiza generală a urinei
- Analiza biochimică a sângelui: creatinina, ureea, Alat, Asat, bilirubina și fracțiile sale
- Glicemia a jeune
- Testarea molecular genetică*

2. Investigații recomandabile (la indicații speciale):

- Puncția lombară și examinarea LCR (la prezența semnelor meningiene pozitive)
 - Infecții congenitale (complexul TORCH – toxoplasmoza, rubeola, citomegalovirusul, virusul herpes simplex, lues)
3. Screening-ul toxicologic (în special, la suspjecția intoxicației cu Pb sau cu unele medicamente (antidepresive triciclice, Chlorpromazinum, Atropini sulfas, Acidum acetylsalicylicum, Acidum Valproicum – administrate în doze mari)
 4. Consultațiile specialiștilor din alte domenii (medic pediatru, genetician, medic oftalmolog, neurochirurg, infecționist, medic nefrolog, medic endocrinolog, traumatolog-ortoped etc.)

**N.B. Testarea genetică este totuși Standardul de Aur și unica metodă sigură în indentificarea mutațiilor la nivelul genei SCN1A pentru confirmarea diagnosticului clinic!*

C.2.1.4. Criteriile de spitalizare

Caseta 4. Criteriile de spitalizare

- **Indicații pentru spitalizare planificată**
 - Pentru examinări, dacă nu sunt condiții optime la locul de trai
- **Indicații pentru spitalizare de urgență:**
 - Crize convulsive complexe, recurente, cu un grad sever de afectare neurologică
 - SE refractar medicamentos
 - Complicațiile SE prelungit
 - Infecții respiratorii acute/cronice (asociindu-se frecvent)
 - Afectarea stării de conștiență
 - Prezența semnelor de edem cerebral, deshidratare etc.

C.2.1.5. Tratamentul SD:

Caseta 5. Tratament

Tratamente comune utilizate pe termen lung:

Caracteristicile clinice și evoluția SD variază foarte mult în funcție de caz, deci nu au fost stabilite protocoale de intervenție generală, deși există mai multe măsuri care pot fi de ajutor.

Obiectivul principal al tratamentului este reducerea frecvenței acceselor convulsive!

Și include:

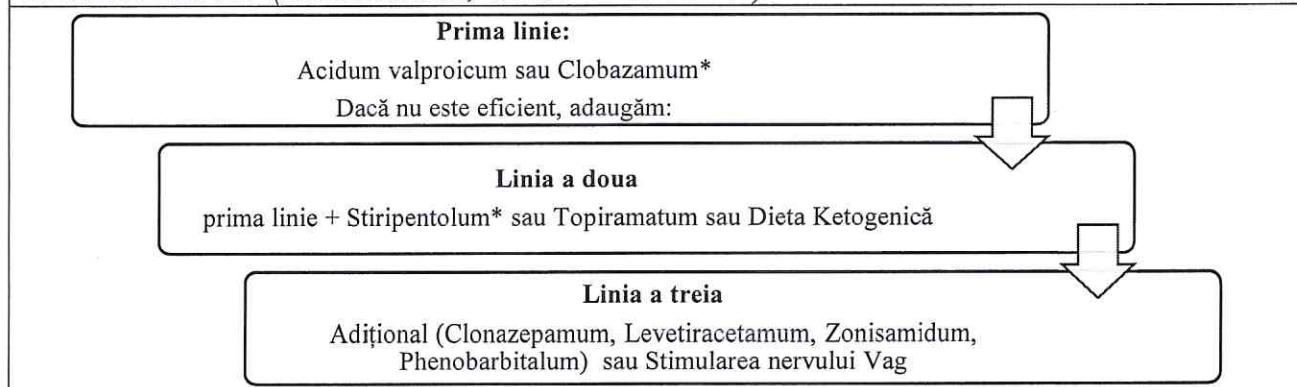
- Tratamentul MAE complex pe termen lung (*Recomandat, Clasa de dovezi A*);
- Tratament simptomatic în asocierea comorbidităților sau alte sechele – se utilizează Protocoalele Clinice Naționale privitor la problema existentă (*Recomandat, Clasa de dovezi A*);
- Psihoterapia cu copilul și părinții acestuia (*Recomandat, Clasa de dovezi A*);
- Dietoterapia (Dieta Ketogenică) (*Recomandat, Clasa de dovezi A*);
- Ocupații logopedice (*Recomandat, Clasa de dovezi A*);
- Tratament chirurgical la necesitate (complicații ortopedice etc) (*Recomandat, Clasa de dovezi A*).

Tratamentul medicamentos recomandat în cazul SD este de regulă este complex și include obligator MAE pe termen îndelungat și este asociată medicația sindromală individual după caz ținându-se cont de posibila polipragmazie.

1. Medicația anticonvulsivantă	Terapia Anticonvulsivantă va fi selectată în funcție de tipul de crize convulsive prezente la pacientul cu SD. Tratamentul va fi individualizat la fiecare pacient: ✓ Acidum valproicum 300 mg, 20-30 mg/kg/24h, <i>per os</i> (în accesele convulsive generalizate) ✓ Topiramatum 25 mg, 0,5-9 mg/kg/24h, <i>per os</i> (în accesele convulsive farmacorezistente) ✓ Levetiracetamum 250 mg; 500 mg, 40 mg/kg/24h, <i>per os</i> (în accesele focale)
2. Medicația miorelaxantă	Schema MAE în SD- <i>vezi caseta 13.</i> Preparatele mai frecvent utilizate în tratamentul SD pentru reducerea spasticității sunt (în cure repetate): ✓ Tolperisonum 150 mg 2-3 ori/zi, <i>per os</i> – 1 lună ✓ Baclofenum 10-25 mg 2-3 ori/zi, <i>per os</i> – 1 lună
3. Medicația neurometabolică	Preparate pentru ameliorarea metabolismului cerebral: ✓ Magnesii lactas + Pyridoxinum, 100 mg/10 mg, 10 fiole; Copii cu vârsta peste 1 an (cu greutate corporală peste 10 kg): 1 - 4 fiole Magnesii lactas + Pyridoxinum pe zi, fracționate în 2 - 3 prize administrate în timpul meselor ✓ Complexul vitaminelor B (B1, B2, B5, B6, B12) și Magneziu- Magnilon 100
4. Nutritive tisulare	Copii cu vârsta: – 1-3 ani câte 2,5 ml sirop de 2 ori pe zi – 4-6 ani câte 4 ml sirop de 2 ori pe zi – 7-17 ani câte 6 ml sirop de 2 ori pe zi ✓ Vitamine de grupa B (Benevron BF, Multitabs, Neurobex, Neurovit); ½ -1-2 pastile de 2 ori/24h, <i>per os</i> – 1 lună ✓ Cyanocobalaminum sol. 0,05%/1 ml, câte 200-500 mcg/zi, nr.10 i.m. (la copiii cu sindroame hipotone) ✓ Tocopherolum 100 mg, 20-100 mg/24h, i.m. sau <i>per os</i>, dozele conform vârstei

Tratament medicamentos (descrise în literatura de specialitate): tipuri și descriere

Caseta 6. Tratament medicamentos /terapii utilizate la nivel internațional în tratamentul SD (Recomandat, Clasa de dovezi A):

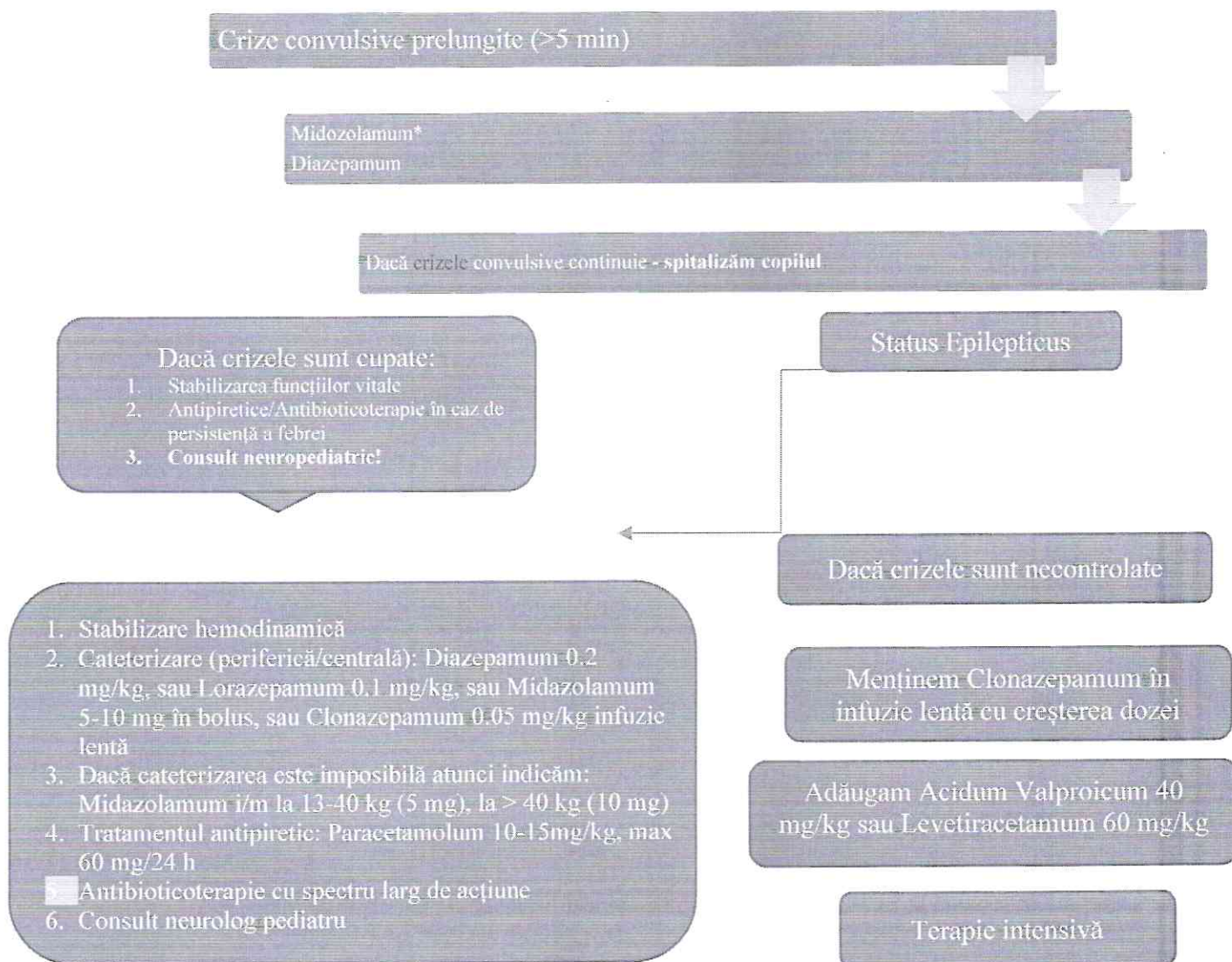


E.C.Wirrell et al./Pediatric Neurology 68 (2017)18-34

** Nu sunt înregistrate în Nomenclatorul de Stat al Medicamentelor dar conform nomenclaturii internaționale sunt medicamente cu eficiență în SD.*

N.B. Lamotriginum, Carbamazepinum, Lacosamidum, Phenytoinum, Oxcarbazepinum, Rufinamidum*, Fosphenytoinum* sunt **Contraindicate!!!***

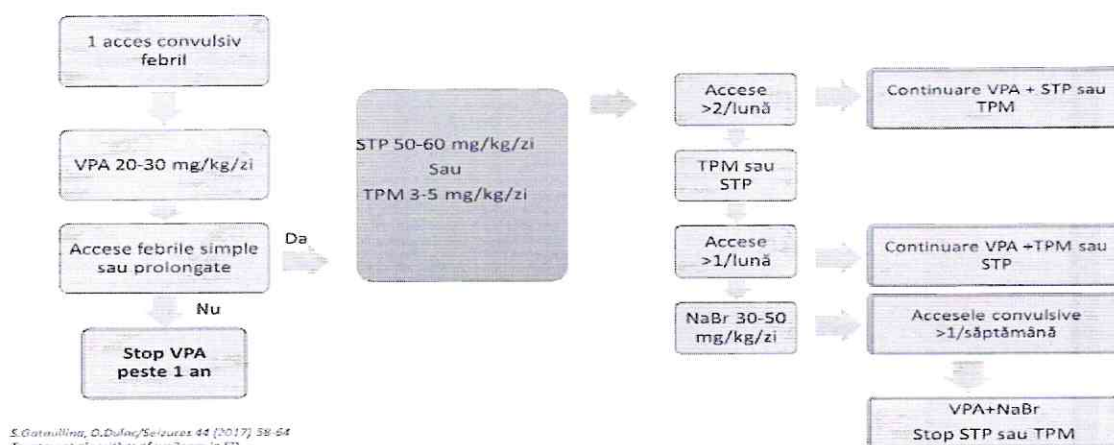
Figura 2. Algoritm de conduită în suspjecția sindromului Dravet:



Sursa: Ch. Dravet and R. Guerrini (2011) Dravet Sindrome. John Libbey Eurotext

N.B. Antibioticoterapia cu spectru larg include gamele de bacterii G-/G+, unele prezintă acțiune și asupra paraziților intracelulari- rickettsia, chlamydia și micoplasma. Acestea includ grupele Cefalosporinelor de generația a-III-a, Tetraciline, Cloramfenicol, Aminoglicozide, Macrolide și Rifampicinum.*

Figura 2. Algoritmul de tratament în Sindromul Dravet



MAE în SD bazată pe asocierea *Stiripentolum** ca o terapie suplimentară la terapia duală standard cu *Acidum Valproicum* (Depakin Chrono) și *Clobazamum** a arătat o rată de răspuns de până la 66,7% în studii recente cu o reducere marcată a duratei și frecvenței crizelor. *Stiripentolum** a fost bine tolerat [6, 14]. Studii recente sugerează că și *Topiramatum* induce un efect benefic în tratamentul SD [14]. *Dieta ketogenă* a determinat o reducere a crizelor convulsive cu aproximativ 50%. Un inhibitor selectiv al recaptării serotoninei *Fluoxetinum* 20 mg, este descris în unele studii ca ar reduce marcat rata crizelor convulsive la un pacient de vârstă mare cu SD [9], mecanismul de acțiune ar fi similar cu utilizarea *Fenfluraminum* prin creșterea nivelului de serotonină din creier. *Cannabidiol*** în studiile controlate concentrându-se pe efectul lor țintă în populația cu SD au determinat o eficiență de $\geq 50\%$. Reieșind din criteriile studiate ce au sugerat determinarea nivelului siguranței și eficienței pe termen lung în tratamentul SD, s-a constatat că, terapia anticonvulsivantă cu canabidiol** este ușor inferioară. *Soticlestatum**, *Fenfluraminum** și *Stiripentolum** au o diferență mică în eficacitate, dar *Soticlestatum** și *Fenfluraminum* sunt mai sigure. Rezultatul cercetării denotă că, *Soticlestatum** este probabil cel mai benefic medicament adjuvant anticonvulsiv, urmat de *Fenfluraminum* sau *Fluoxetinum*. Necâtând că SD este unul dintre cele mai studiate sindroame epileptice, cercetările privitor la tactica de tratament continuă inclusiv și posibilitatea aplicării unor noi terapii genice care sunt în curs de cercetare.

Notă: * Nu sunt înregistrate în Nomenclatorul de Stat al Medicamentelor însă conform nomenclaturii internaționale sunt eficiente în tratamentul SD.

** Canabidiolul nu este înregistrat ca medicament.

C.2.1.6. Evoluția SD

Caseta 7. Evoluția bolii

Evoluția:

- Persoanele cu SD au un risc crescut de SUDEP, și se confruntă și cu alte condiții morbide care trebuie, de asemenea, tratate și monitorizate multidisciplinar cu atenție
- Copiii cu SD se confruntă cu o evoluție severă a bolii, care afectează calitatea vieții

C.2.1.7. Supravegherea pacienților

Caseta 8. Supravegherea

- Gestionarea crizelor epileptice
- Susținerea funcției motorii și pentru a ajuta la încetinirea sau prevenirea complicațiilor suplimentare
- Gestionarea alimentației și nutriției
- Susținerea alimentației atunci când copilul nu mai poate înghiți, se înecă și nu mai poate asimila nutrienți
- Prevenirea și managementul urgentelor copilului
- Tratamentul este de susținere

!!! Este important de luat în considerație:

- **debutul bolii** (SD este un sindrom epileptic (SE) sever cu debut în copilărie (o criză convulsivă care apare în intervalul de la 1 la 18 luni, majoritatea cazurilor – între 4 și 8 luni la un copil anterior sănătos). Debut clasic: convulsii induse de febră, prelungite și generalizate sau hemiclonice. Caracterul alternant al convulsiilor unilaterale ajută la diferențierea DS de epilepsia focală.
- **evoluția bolii** (Dezvoltă encefalopatie de dezvoltare și epileptică)
- **examinările evolutive** (EEG și imagistice prin RMN). Studiile electroencefalografice și RMN incipiente, de obicei, nu evidențiază patologia. **Examinările genetice țintite – sunt importante.**
- **tratamentul specific** (convulsiile farmacorezistente de mai multe tipuri, inclusiv absențe focale, atipice, mioclonice și atone, pentru a aborda corect diagnosticul, tratamentul și prognosticul).
- **prognosticul** pentru neurodezvoltare și complicații (inclusiv decesul).
- **supravegherea copilului** cu Sindrom Dravet și consilierea psihologică a familiei.

C.2.1.8. Reabilitarea pacienților

Caseta 9. Reabilitarea

- Supravegherea complexă și atentă a copilului
- Dezvoltarea unui plan nutrițional personalizat cu un nutriționist profesionist
- Pregătirea membrilor familiei pentru eventualele urgențe medicale, pentru a ști cum să acționeze ferm, prompt în interesul copilului
- Tratamentele de susținere au ca scop creșterea calității vieții prin scăderea frecvenței crizelor convulsive și evitarea complicațiilor (într-o echipă medicală multidisciplinară)

D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI

<i>Prestatori de servicii la nivel de asistență medicală primară</i>	Personal: • medicul de familie • asistent medical/asistenta medicală de familie Aparataj, utilaj: • tonometru • fonendoscop • pulsoximetru • taliometru • panglica-centimetru • cântar • laborator clinico-imunologic standard pentru determinarea sumarului general de sânge și urină, examen biochimic al sângelui • Medicamente de urgență conform Normelor minime de dotare a trusei medicului de familie (Secțiunea 16, Anexă nr.1 „Norme de reglementare a Asistenței Medicale Primare din Republica Moldova” la Ordinul Ministerului Sănătății nr.695 din 13.10.2010. ➤ Medicație Anticonvulsivă de urgență –Diazepamum i.r. - 0,5 mg/kg (maxim 5 mg până la vârsta de 3 ani, maxim 10 mg la vârsta > 3 ani), la necesitate doza se repetă. Se utilizează în timpul crizei, maxim la 48 ore după. • Medicamente pentru prescriere: ➤ Tratatment antiepileptic de susținere – Phenobarbitalum 5-10 mg/kg/24h; Acidum valproicum (Depakin chrono) 30 mg/kg/24h; ➤ Terapia simptomatică a SD și a patologiilor asociate la necesitate – în conformitate cu Protocoalele Clinice Naționale privitor la problema existentă.
---	---

**E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLEMENTĂRII
PROTOCOLULUI**

Nr.	Scopul	Indicatorul	Metoda de calculare a indicatorului	
			Numărător	Numitor
1.	Sporirea numărului de pacienți, cărora li s-a stabilit în primele 3-6 luni de viața diagnosticul de SD	Ponderea pacienților cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 luni, cărora li s-a stabilit diagnosticul în primele luni de la debutul bolii (în %).	Numărul de pacienți cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 luni și mai mari, cărora li s-a stabilit diagnosticul în primele luni de viața pe parcursul ultimului an	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 ani care se află sub supravegherea medicului de familie pe parcursul ultimului an
2.	Sporirea calității în examinările clinice și paraclinice ale pacienților cu SD	Ponderea pacienților cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 luni și mai mari care au fost supuși examenelor clinice și paraclinice obligatorii, conform recomandărilor din PCN	Numărul de pacienți cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 ani, care au fost supuși examenelor clinice și paraclinice obligatorii, conform recomandărilor din PCN	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 ani, care se află sub supravegherea medicului de familie pe parcursul ultimului an
3.	Sporirea calității tratamentului la pacienții cu SD	Ponderea pacienților cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 luni și mai mult, cărora li s-a indicat tratament conform recomandărilor din PCN	Numărul de pacienți cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 ani, cărora li s-a indicat tratament conform recomandărilor din PCN	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 ani, care se află sub supravegherea medicului de familie pe parcursul ultimului an
4.	Sporirea numărului de pacienți cu SD supravegheați conform recomandărilor din PCN	Ponderea pacienților cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 luni și mai mult care au fost supravegheați conform recomandărilor din PCN	Numărul pacienților cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 luni și mai mult, care au fost supravegheați conform recomandărilor din PCN	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 ani, care sunt supravegheați de către medicul de familie pe parcursul ultimului an

Nr.	Scopul	Indicatorul	Metoda de calculare a indicatorului	
			Numărător	Numitor
6.	Sporirea numărului de pacienți cu SD, cu minimalizarea complicațiilor severe și menținerea activității zilnice	Ponderea pacienților cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 luni și mai mult la care se previne implicarea organelor interne și se menține activitatea zilnică (în %)	Numărul de pacienți cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 ani, la care se previne implicarea organelor interne și se menține activitatea zilnică pe parcursul ultimului an	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de SD în vârstă de până la 18 ani, care se află sub supravegherea medicului de familie pe parcursul ultimului an

F. ASPECTE MEDICO-ORGANIZATORICE

Cerințele privind necesitatea intervențiilor diagnostic-curativă a pacientului în alte subdiviziuni medicale (centre/instituții) și modalitatea pregătirii către investigațiile respective.

Investigația	Instituția unde se efectuează	Persoanele de contact
Consultația pediatru	IMSP CS Edineț	Cab.304, Cab.309
Consultația pulmonolog	IMSP IMsC	Registratura (022) 523121 mama-copilul.md
Consultația neurolog	IMSP IMsC	Registratura (022) 523121 mama-copilul.md
Investigații de laborator	IMSP CS Edineț	Laborator

Procedura de pregătire diagnostic-curativă a pacientului:

1. Necesitatea efectuării investigațiilor vor fi argumentate în cartela medicală (formular 025e).
2. Pacientul se trimite cu îndreptare (forma 027e), care obligatoriu include diagnosticul, argumentarea investigației, consultației respective. Îndreptarea se completează de către medicul de familie.

Ordinea de asigurare a circulației documentației medicale, inclusive întoarcerea în instituție la locul de observare.

1. Programarea pacienților pentru investigații și consultații suplimentare, se efectuează în baza contractelor încheiate cu centrele de profil. Pacienții vor fi direcționați la persoana responsabilă, care asigură programarea acestora, prin contactare telefonică a registraturii instituției medicale solicitate sau SIRSM. Biletul de trimitere forma 027e va fi înregistrat în registrul de evidență.
2. La întoarcerea în instituție, la locul de observare, pacientul va prezenta medicului de familie rezultatele investigațiilor efectuate și concluzia medicală în formularul 027e.

Cerințele față de organizarea circulației (trimiterea) pacientului.

1. Pacientul este obligat să respecte rîndul de programare, cu excepția cazurilor de urgențe medicale.

Ordinea instruirii pacientului cu privire la scopul investigațiilor.

1. Medicul de familie va explica pacientului necesitatea și scopul realizării investigației, consultației, tehnica de pregătire, precum și modalitatea efectuării acestora.

Ordinea instruirii pacientului cu privire la acțiunile necesare la întoarcerea, pentru evidența ulterioară.

1. Pacientul este informat despre necesitatea prezentării obligatorii la medicul de familie cu rezultatele investigației, pentru conduita în dinamică.

Anexa 1. Ghidul părintelui și copilului cu Sindrom Dravet

Sindromul Dravet

Ce este Sindromul Dravet

Sindromul Dravet (SD), denumit anterior Epilepsie Mioclonică Infantilă Severă (EMIS), este o formă rară și foarte gravă de epilepsie. Convulsiile apar în primul an de viață la copilul dezvoltat normal, somatic sănătos. Primele crize convulsive sunt de cele mai multe ori de lungă durată (status epilepticus) și în cel de-al doilea an apar și alte tipuri de crize. Toate tipurile de crize sunt deosebit de rezistente la medicație, iar prognosticul pentru SD este descurajator.

În 1978, un neurolog pediatru francez, Charlotte Dravet, a descris pentru prima dată un grup de copii cu un model special de crize, care nu puteau fi controlate de medicație. Cel mai important aspect al acestui sindrom epileptic este că, până la declanșarea crizelor, copiii au o dezvoltare complet normală, dar, pe măsură ce avansează în vârstă, dezvoltarea lor poate încetini și chiar își pot pierde abilitățile pe care le-au dobândit.

Evoluția diferă pentru fiecare copil, dar aproape toți manifestă convulsii în primul an de viață. De obicei, acest lucru se întâmplă în cadrul unui episod febril. Convulsiile febrile scurte sunt comune în copilărie, afectând aproximativ 4% din copii. Primele crize din SD sunt însă de multe ori convulsii febrile prelungite și se manifestă la nivelul tuturor celor patru membre (clonice generalizate) sau pe o parte a corpului (hemiclonice).

Pot apărea și alte efecte, cum ar fi instabilitate la mers (ataxie), probleme de comportament, de alimentație. Electroencefalogramele copiilor cu SD pot fi normale în primele luni de la debutul bolii, dar cu timpul vor arăta o varietate de schimbări specifice. De asemenea, examenul RMN al creierului este normal la debut, la fel și testele standard de sânge.

Cauze

SD este determinat de o mutație a genei SCN1A. Deși este o mutație genetică, doar rareori este moștenită de la un părinte. Cel mai frecvent, aceasta este o mutație nouă, care are loc la scurt timp după concepție. Această descoperire permite diagnosticarea genetică înainte ca sindromul să evolueze.

Prin urmare, progresele în genetică pot oferi familiilor speranță pentru controlul convulsiilor mai devreme și mai bine, cu posibilitatea de a reduce sau de a preveni problemele de învățare și de invaliditate.

DIAGNOSTICUL SD presupune diagnosticarea clinică după manifestările clinice, anamneza.

Iar testarea genetică pentru indentificarea mutațiilor la nivelul genei SCN1A, rămâne a fi standardul de aur.

Tratamentul Sindromului Dravet

Bolnavii cu SD sunt dependenți de antiepileptice, de cele mai multe ori o combinație de mai multe medicamente. Cu toate acestea, mulți dintre ei nu reușesc să ajungă la un control total al crizelor. Există și tratamente care pot crește durata și frecvența anumitor tipuri de convulsii. După primii patru ani de viață, frecvența crizelor se poate reduce, dar bolnavii rămân cu risc de convulsii pentru tot restul vieții lor.

În ultimii ani, au fost înregistrate două progrese majore cu privire la SD. Acestea se referă la tratament și la înțelegerea cauzei bolii. Există tot mai multe dovezi că anumite medicamente și combinații de medicamente sunt mai bune pentru controlul convulsiilor în acest sindrom. Un medicament numit Stiripentolum*, rar utilizat pentru alte tipuri de epilepsie, are licență europeană pentru SD. Când crizele sunt ținute sub control, copilul este mai în măsură să învețe și să facă progrese în dezvoltare. Prin urmare, obiectivul ar trebui să fie diagnosticarea cât mai timpurie.

Unele familii cu copii cu SD au înregistrat rezultate foarte bune în privința controlului crizelor ținând anumite diete alimentare. Cea mai cunoscută dintre acestea este dieta ketogenică, folosită în epilepsie încă din anii 1920-1930. Aceasta se bazează pe un consum extrem de redus de carbohidrați și un aport crescut de lipide. Mecanismul prin care acest raport modificat reușește să aibă efecte asupra convulsiilor nu este încă cunoscut.

Prognostic

Persoanele cu SD au un risc crescut de SUDEP (sudden unexplained death in epilepsy – moarte subită în epilepsie), și se confruntă și cu alte condiții morbide care trebuie, de asemenea, tratate cu atenție. Copiii cu SD nu vor depăși această condiție, care le afectează toate aspectele vieții de zi cu zi.

Stilul de viață după stabilirea diagnosticului

- Dieta
- Tratament antiepileptic și simptomatic permanent
- Asistența psihologică a familiei și copilului
- Asistență logopedică copilului
- Consultația neurologului pediatru și altor specialiști după indicații în dependență de evoluția bolii și prezența complicațiilor
- Evidența la medicul de familie, pediatru, neuropediatru la locul de trai

Anexa 2. Fișa standardizată de audit medical

Domeniul Prompt	Definiții și note
Denumirea IMSP evaluată prin audit	
Persoana responsabilă de completarea Fișei	Nume, prenume, parafa
Perioada de audit	DD-LL-AAAA
Numărul fișei medicale a bolnavului staționar f.300/e	
Mediul de reședință a pacientului	0 = urban; 1 = rural; 9 = nu se cunoaște
Data de naștere a pacientului	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscută
Genul/sexul pacientului	0 = masculin 1 = feminin 9 = nu este specificat
CONSULTAREA	
Data debutului simptomelor	Data (DD: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută
Data stabilirii diagnosticului	Data (DD: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută
Adresarea primara a pacientului	
- Asistenta medicala primara	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
- Asistenta medicala spitaliceasca	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
SCREENING	
Interviul clinic	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Parametrii paraclinici	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Data internării în spital	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscut
CRITERII DE SPITALIZARE	
Gravitatea stării generale,	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Parametrii paraclinici	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Vârsta copilului	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
DIAGNOSTICUL	
Aprecierea manifestărilor clinice și a dereglărilor comcomitente	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Aprecierea parametrilor esențiali	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Evaluarea parametrilor specifici	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Efectuarea diagnosticului diferențiat	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Comorbidități	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
TRATAMENTUL	
Alimentația și particularitățile alimentației în dependență de vârstă	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Terapia medicamentoasă	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Tratamentul adjuvant și a comorbidităților	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Precizarea programului terapeutic	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Stabilirea parametrilor de eficiența a tratamentului	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
MONITORIZARE ȘI MEDICAȚIE	
Data externării	Include și data transferului la alt spital. (ZZ:LL: AAAA) sau 9 = necunoscută

	Data externării (ZZ: LL: AAA) sau 9 =Necunoscută
Prescrierea tratamentului la externare	nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
Calitatea și durata tratamentului de susținere	nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
Supravegherea pacientului la medicul de familie	0= da; 1= nu;
Supravegherea pacientului la medicul specialist	0= da; 1= nu;