

## Maturaarbeit

# Leben mit dem Dravet-Syndrom

Einschränkungen und Bereicherungen  
für den Betroffenen und für das Familienleben



Verfasserin:

Stefanie Braschler

Betreuende Lehrperson:

Sybille Hacker

Korreferent:

Joram Berlowitz

Datum:

21.10.2016

Ort:

Kantonsschule Menzingen

Version:

Kurzversion V.2.2 (ohne Anhang)



## Inhaltsverzeichnis

1.	Zusammenfassung .....	1
2.	Einleitung .....	2
3.	Material und Methoden .....	4
3.1	Bücher und Internet .....	4
3.2	Interviews mit betroffenen Familien .....	4
3.3	Interview mit einer Ärztin aus der Neuropädiatrie .....	4
3.4	Jahrestreffen der Vereinigung Dravet-Syndrom Schweiz .....	5
4.	Leben mit Epilepsie und dem Dravet-Syndrom .....	5
4.1	Epilepsie .....	5
4.1.1	Anfallsarten und ILAE (International League Against Epilepsy).....	5
4.1.2	Ursachen .....	6
4.1.3	Epileptischer Anfall.....	6
4.1.4	Medizinische Abklärung .....	6
4.1.5	Behandlung .....	7
4.1.6	Alltag .....	7
4.2	Das Dravet-Syndrom (schwere frühkindliche myoklonische Epilepsie (SMEI))..	8
4.2.1	Allgemein.....	8
4.2.2	Klinik.....	9
4.2.3	Ursache (Ätiologie).....	10
4.2.4	Genetik .....	11
4.2.5	Aufbau Natriumkanal.....	12
4.2.6	Funktion Natriumkanäle .....	12
4.2.7	Therapiemöglichkeiten .....	13
4.2.8	Prognose .....	13
4.2.9	Diagnose .....	13
4.2.10	Anfallsauslösende Faktoren.....	14
4.2.11	Neurologische Befunde/Begleitsymptome .....	14

4.3	Auswertungen und Ergebnisse aus den Interviews .....	15
4.3.1	Körperliche Probleme für das Kind .....	16
4.3.2	Soziale Probleme .....	17
4.3.3	Charakter der Kinder .....	17
4.3.4	Schule und Zukunft .....	17
4.3.5	Herausforderungen für Eltern.....	18
4.3.6	Familie.....	19
4.3.7	Forschung .....	19
5.	Diskussion.....	20
	Quellenverzeichnis .....	21
	Bücher:.....	21
	Internet:.....	21
	Abbildungsverzeichnis.....	22

## 1. Zusammenfassung

Während meiner Arbeit habe ich mich intensiv und voller Elan mit der Epilepsie und einer besonderen Ausprägung davon, dem Dravet-Syndrom, beschäftigt. Mittels Literaturlektüre verschaffte ich mir einen Überblick und ein Grundwissen über die Epilepsie und das Dravet-Syndrom. Mit Hilfe von Interviews konnte ich den Alltag von Eltern eines Dravet-Syndrom Patienten mit all seinen Herausforderungen und Hürden sehr realitätsgetreu schildern. Mir wurde bewusst, dass das Dravet-Syndrom den Alltag der Eltern und des betroffenen Kindes nicht nur beeinflusst, sondern bestimmt.

Das dauernde „wie auf Nadeln sitzen“, das ständige Beobachten des eigenen Kindes, die grosse Verantwortung und das Wissen, die Krankheit ist nicht heilbar, rauben den Eltern ihre gesamte Energie. Das A und O ist daher, fremde Hilfe anzunehmen, Zeit für sich selbst zu finden und immer wieder neue Energie zu tanken.

Aussagen der Eltern und meiner eigenen Wahrnehmung nach ist für Dravet-Patienten, neben den regelmässigen Anfällen, der soziale Bereich eine grosse Belastung. Es ist gerade für Kinder und Jugendliche nur schwer zu ertragen, dass sie nicht unbeschwert und ohne stetige Überwachung mit anderen Kindern spielen können. Oft müssen sie im Freien zum eigenen Schutz auch einen Helm tragen. Sie spüren dadurch, dass sie „anders“ sind. So fühlen sie sich mit zunehmendem Alter oft auch nicht vollständig akzeptiert.

Ich habe gelernt, mit einem anderen Blickwinkel auf meinen Alltag zu schauen. Ich erhoffe mir, mit meiner Arbeit auf ein Thema aufmerksam zu machen, das zwar nur vereinzelt vorkommt, für die Betroffenen aber gewaltige Auswirkungen auf den Lebensalltag und das Familienleben hat.

## 2. Einleitung

Für meine Maturaarbeit habe ich ein Thema gewählt, das jedem ein Begriff ist und dennoch viele Ärzte vor grosse Rätsel stellt: Die Epilepsie.

Im Altertum schon war Epilepsie bekannt und wurde als „morbus sacer“, die heilige Krankheit, bezeichnet. Heutzutage ist das Wissen über diese neuronale Erkrankung viel breiter als damals und dennoch bleibt ein Rest von Mythos. Das menschliche Zentrum, das Gehirn, ist unglaublich komplex, ja wenn nicht das Komplexeste überhaupt, was die Natur je geschaffen hat. Das Gehirn hat die Menschen schon immer in ihren Bann gezogen. Seit langer Zeit versucht man, es zu verstehen und noch immer wissen wir vieles nicht.

*„If the brain were simple enough for us to understand it,  
we would be too simple to understand it.“*

*Ken Hill (engl. Dramatiker und Theaterdirektor)*

Mich fasziniert das menschliche Gehirn. Ein ca. 1.5 kg leichtes Organ, welches nicht nur das Denken, sondern auch das emotionale Empfinden steuert.

Epilepsie ist eine Fehlfunktion des Gehirns. Sie hat sich auch in meiner Familie gezeigt (zwei Cousins von mir hatten als Kind epileptische Anfälle) und meine Neugierde geweckt. Um das vielfältige Thema „Epilepsie“ einzuschränken, habe ich mich auf die Suche nach einer speziellen Form der Epilepsie gemacht. Dabei bin ich auf die Berichte von Eltern gestossen, die über ihren Alltag mit Kindern mit der Diagnose Dravet-Syndrom berichteten. An dieser seltenen, aber äusserst extremen Form der Epilepsie habe ich sofort Interesse gefunden und schon bald Kontakt mit betroffenen Familien aufgenommen. Dadurch hat sich mir die Möglichkeit geboten, Einblicke in den Alltag von drei Familien mit Dravet-Kindern zu erhalten. Die Eltern haben mir offen und detailliert vom Leben mit einem am Dravet-Syndrom erkrankten oder besser mit dem Dravet-Syndrom geborenen Kind erzählt. Zusätzlich hatte ich die Möglichkeit, am Jahrestreffen der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz anfangs Juni teilzunehmen, wo ich einen erlebnisreichen Tag mit Eltern und ihren Dravet-Kindern erleben durfte.

Das Dravet-Syndrom wird noch nicht sehr lange erforscht, zumal es erst vor ca. 40 Jahren als eigene Form abgegrenzt wurde. Bis heute sind einige Phänomene des Dravet-Syndroms nach wie vor unbekannt. Das bisher pharmakoresistente Syn-

drom stellt nicht nur Ärzte, sondern vor allem die betroffenen Kinder als auch deren Familien vor eine gewaltige Belastungsprobe.

Aus diesen Interessen meinerseits haben sich für die Arbeit folgende Leitfragen ergeben:

1. Was ist Epilepsie, wie entstehen epileptische Anfälle (Ursachen und Auslöser) und welches sind die Besonderheiten des Dravet-Syndroms?
2. Worin bestehen die Herausforderungen im Alltag für Eltern eines Dravet-Kindes?
3. Wie wirkt sich das Dravet-Syndrom auf den Alltag eines Dravet-Kindes / Dravet-Jugendlichen aus?
4. Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?

Mein Ziel ist es, diesen Fragestellungen in meiner Arbeit im Detail nachzugehen und zu versuchen, die aufgeführten Leitfragen so ausführlich wie im vorgegebenen Rahmen möglich, zu beantworten. Die Struktur meiner Arbeit hat sich aus den Leitfragen ergeben.

Bevor ich mit meiner Arbeit im Detail starte, möchte ich mich an dieser Stelle herzlich bei den Familien und der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz, sowie der Fachärztin für Neuropädiatrie am Luzerner Kantonsspital, Frau Dr. Otten, bedanken. Ein Grossteil meiner Arbeit wäre ohne ihre Hilfe so nicht möglich gewesen. Ebenfalls möchte ich meiner verständnisvollen Betreuerin, Frau Sybille Hacker, herzlich für ihre fachkompetente Unterstützung während meiner Arbeitsphase danken. Bei Fragen hatte sie immer ein offenes Ohr für mich und konnte mir wertvolle Ratschläge mit auf den Weg geben. Mein Dank gilt auch Herrn Berlowitz, der sich als Korreferent zur Verfügung gestellt hat. Bedanken möchte ich mich auch bei meinen Eltern, die mich bei meiner Arbeit unterstützten, sei es durch die kritische Auseinandersetzung mit dem Thema, sei es durch gelegentliche Motivationsspritzen.

Diese Arbeit hat mich sowohl inhaltlich (Mangel an Literaturquellen, medizinisches Fachgebiet mit vielen komplizierten Fachausdrücken) als auch organisatorisch (Planung, Zeitmanagement etc.) herausgefordert. Dennoch hatte ich die Möglichkeit, meinem grossen Interesse an der Neurologie, der Epilepsie und Menschen mit dem Dravet-Syndrom nachzugehen. Diese Arbeit ermöglichte mir, sowohl fachspezifisch als auch auf sozialer Ebene viele neue, wertvolle Kenntnisse zu erwerben.

### **3. Material und Methoden**

#### **3.1 Bücher und Internet**

Um mich mit dem Thema Dravet-Syndrom vertraut zu machen, war es zuerst notwendig, umfangreiches Grundwissen über die Epilepsie zu erarbeiten. Dafür, und um mir dann die medizinischen Gegebenheiten des Dravet-Syndroms näher zu führen, bedurfte es eines intensiven und umfassenden Literaturstudiums, soweit spezifische Fachbücher und Fachartikel dazu überhaupt vorhanden waren. Darüber hinaus informierte ich mich auch im Internet.

#### **3.2 Interviews mit betroffenen Familien**

Um meine zweite und dritte Leitfrage (Alltag von Eltern und vom Dravet-Syndrom (DS) betroffenen Kindern) beantworten zu können, habe ich über die Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz Kontakt mit drei Familien aufnehmen und mit ihnen ausführliche Interviews führen können. Unter den befragten Personen war ein Elternpaar mit einem 8-jährigen Jungen, eines mit einem 14-jährigen Mädchen und eines mit einem 18-jährigen Jungen. In den Frühlingsferien durfte ich die Familien in der Nord-, Zentral- und Ostschweiz besuchen und kennenlernen. Mittels strukturiertem Interviewbogen habe ich die Eltern zu verschiedenen Teilbereichen aus ihrem alltäglichen Leben befragt. Die Interviews habe ich nach Einwilligung der befragten Personen aufgenommen und nebenbei Notizen gemacht. Gleichzeitig durfte ich erstmals Dravet-Kinder treffen und sie in ihrer gewohnten Umgebung erleben. Während dieser Zeit habe ich einen ersten Einblick in den Alltag von Familien mit einem Dravet-Kind erhalten. Die Kernaussagen der Interviews und meine eigenen Eindrücke dieser spannenden Besuche ergeben die Antworten für meine 2. und 3. Leitfrage.

#### **3.3 Interview mit einer Ärztin aus der Neuropädiatrie**

Frau Sybille Hacker hat mir zusätzlich den Kontakt mit Frau Dr. Karoline Otten vermittelt. Frau Dr. Otten ist als Ärztin in der Neuropädiatrie des Luzerner Kantospitals tätig. Sie konnte mir zum Thema Epilepsie und insbesondere zum Dravet-Syndrom aufschlussreiche Antworten bezüglich Diagnose, Therapie und gesellschaftsspezifischen Themen geben. Ausserdem hat sie mir Fragen nach den Schwierigkeiten im Alltag von Familien mit einem Dravet-Kind, primär aus dem medizinischen Blickwinkel (was die Aussagen der Eltern ergänzt), beantwortet.



### **3.4 Jahrestreffen der Vereinigung Dravet-Syndrom Schweiz**

Schliesslich hatte ich die Möglichkeit, am Jahrestreffen der Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz teilzunehmen. An diesem spannenden Tag konnte ich äusserst hilfreiche und wertvolle Erfahrungen im Umgang mit den Dravet-Kindern und -Jugendlichen selbst sammeln.

## **4. Leben mit Epilepsie und dem Dravet-Syndrom**

### **4.1 Epilepsie**

Das Wort Epilepsie kommt von dem griechischen Wort „epilambanein“ und bedeutet „ergriffen, überwältigt sein“. Nach der ILAE-Kommission enthält die Definition von Epilepsie folgende Elemente<sup>1</sup>:

- eine andauernde Veränderung des Gehirns, die die Wahrscheinlichkeit epileptischer Anfälle erhöht
- Auftreten mindestens eines epileptischen Anfalls
- Assoziationen zu einer neurobiologischer, kognitiver, psychologischer und sozialer Störung

#### 4.1.1 Anfallsarten und ILAE (International League Against Epilepsy)

Es besteht ein breites Spektrum der Symptome epileptischer Anfälle bzw. an Anfallsformen. Ein Anfall wird durch das die epileptische Aktivität generierende Hirnareal und die weitere Ausbreitung der epileptischen Erregung während des Anfalls charakterisiert<sup>2</sup>.

Die Internationale Liga gegen Epilepsie (engl. ILAE) hat zwei Klassifikationen geschaffen, um epileptische Anfälle und epileptische Syndrome (Epilepsien) einzuordnen. Diese bilden die Grundlage für eine einheitliche Verwendung der Fachsprache und Diagnose- und Therapiekriterien in der Praxis.

Epilepsien werden erstens aufgrund der Art ihres Ursprungs und zweitens nach ihrer Ursache eingeteilt. Generell wird zwischen generalisierten und fokalen Anfällen unterschieden<sup>3</sup>. Bei generalisierten Anfällen ist das ganze Gehirn von der

---

<sup>1</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S.17.

<sup>2</sup> Dannhardt; Seddigh; Vogt, Epilepsie Grundlagen und Therapie, 2002, S.8.

<sup>3</sup> Dannhardt; Seddigh; Vogt, Epilepsie Grundlagen und Therapie, 2002, S. 19.

elektrischen Aktivität betroffen. Fokale oder auch partiell genannte Anfälle sind lokal bezogene Anfälle, d. h. sie spielen sich nur einer bestimmten Hirnregion, in einer Hirnhemisphäre (Hirnhälfte) ab. Tritt mit dem Anfall eine Bewusstseinsänderung (kann von fehlender Reaktionsfähigkeit bis zu einer Amnesie vorkommen) ein, spricht man von einem komplex-fokalen Anfall, ansonsten von einem elementarpartiellen (einfach-fokalen) Anfall. Ausserdem können sich sekundär-generalisierte Anfälle entwickeln, die wiederum das gesamte Gehirn betreffen<sup>4</sup>.

#### 4.1.2 Ursachen

Epilepsien sind entweder angeboren oder werden durch eine Schädigung des Hirns verursacht. Epilepsien zeichnen sich durch wiederholte Anfälle aus. Interessanterweise haben oftmals Behinderte auch eine Epilepsie, ohne dass diese die Ursache für die Behinderung ist!<sup>5</sup>

#### 4.1.3 Epileptischer Anfall

Ein epileptischer Anfall ist eine zeitlich begrenzte Funktionsstörung des zentralen Nervensystems. Bei einem epileptischen Anfall wird das Gleichgewicht zwischen erregenden und hemmenden Nervenzellen gestört<sup>6</sup>. Das hat zur Folge, dass sich viele Zellen zu stark und gleichzeitig entladen. Es entsteht ein „Gewitter im Gehirn“, wie Kinder es beschreiben<sup>7</sup>.

#### 4.1.4 Medizinische Abklärung

Um eine Diagnose stellen zu können, ist es wichtig, die (Familien)Anamnese (Krankheitsgeschichte) des Kindes zu kennen. Zudem ist eine genaue Beschreibung der Anfälle sowie eine klinisch-neurologische Untersuchung (ärztliche Überprüfung von Gehirn, Nerven und Muskeln ohne technische Hilfsmittel) grundlegend.

---

<sup>4</sup> Dannhardt; Seddigh; Vogt, Epilepsie Grundlagen und Therapie, 2002, S. 26,27.

<sup>5</sup> Epi-Suisse, Kinder mit Epilepsie, 2015, S. 5.

<sup>6</sup> Dannhardt; Seddigh; Vogt, Epilepsie Grundlagen und Therapie, 2002, S. 8.

<sup>7</sup> Epi-Suisse, Kinder mit Epilepsie, 2015, S. 5.

Ein Elektroenzephalogramm<sup>8</sup> kann schliesslich Aufschluss über eine mögliche Epilepsie(form) bringen<sup>9</sup>.

#### 4.1.5 Behandlung

Eine Behandlung der Epilepsie ist immer eine Langzeittherapie. Sie kann von einem Jahr über mehrere Jahre bis lebenslang andauern. Eine Behandlung kann einen Patienten im besten Fall anfallsfrei machen, in einigen Fällen kann die Erkrankung aber nicht wie gewünscht kontrolliert werden. Patienten mit therapieresistenten Epilepsien haben heute die Möglichkeit, einen chirurgischen Eingriff<sup>10</sup> durchführen zu lassen<sup>11</sup>.

#### 4.1.6 Alltag

Ein Kind mit Epilepsie stellt grosse Herausforderungen im Alltag, sowohl für die Familie, das Umfeld als auch für das Kind selber. Für Betroffene ist das Annehmen und Verarbeiten der Erkrankung persönlich oft sehr schwierig<sup>12</sup>. Dabei kann eine Selbsthilfegruppe helfen. Der Patient und sein unmittelbares Umfeld erhalten wertvolle Informationen über die Erkrankung und können sich gleichzeitig mit anderen, ebenfalls betroffenen Personen austauschen. Die Patienten und deren Eltern können frei über ihre Krankheit und die damit verbundenen, sozialen und psychischen Probleme sprechen. Das kann einen Weg aus der Isolation bieten<sup>13</sup>. Eine gute Zusammenarbeit zwischen Kind, Eltern und Ärzten ist deshalb unumgänglich<sup>14</sup>.

---

<sup>8</sup> Die Elektroenzephalografie ist eine Methode, um die Schwankungen der elektrischen Aktivität in der Gehirnrinde zu messen. Das Produkt dieses Untersuchungsverfahrens ist eine grafische Darstellung, gekennzeichnet durch wellen- und zackenförmige Linien auf einem Papier, das sog. Elektroenzephalogramm (EEG). (Quelle: Dannhardt; Seddigh; Vogt, Epilepsie Grundlagen und Therapie, 2002, S. 4,5.)

<sup>9</sup> Epi-Suisse, Kinder mit Epilepsie, 2015, S. 6,7.

<sup>10</sup> Epilepsiechirurgischer Eingriff: nur möglich bei Patienten mit partiellen Anfällen (Quelle: Dannhardt; Seddigh; Vogt, Epilepsie Grundlagen und Therapie, 2002, S. 93)

<sup>11</sup> Epi-Suisse, Kinder mit Epilepsie, 2015, S. 7.

<sup>12</sup> Epi-Suisse, Kinder mit Epilepsie, 2015, S. 10.

<sup>13</sup> Dannhardt; Seddigh; Vogt, Epilepsie Grundlagen und Therapie, 2002, S. 109.

<sup>14</sup> Epi-Suisse, Kinder mit Epilepsie, 2015, S. 7.

## 4.2 Das Dravet-Syndrom (schwere frühkindliche myoklonische Epilepsie (SMEI<sup>15</sup>))

### 4.2.1 Allgemein

Das Dravet-Syndrom ist eine schwere, selten auftretende Epilepsieerkrankung mit Beginn im Säuglingsalter<sup>16</sup>. 1978 wurde das Syndrom erstmals von der französischen Epileptologin Dr. Charlotte Dravet als eigene Epilepsieform abgegrenzt/differenziert und unter dem Namen „Severe myoclonic epilepsy of infancy“ (SMEI) beschrieben<sup>17</sup>. Diese auch unter ihrem eigenen Namen bekannte Form der Epilepsie, ist eine sich langsam entwickelnde, enzephalopathische<sup>18</sup> Erkrankung, dessen Krankheitsbild sich während der kindlichen Entwicklung altersabhängig verändert<sup>19</sup>. Die (versuchte) Kontrolle der Anfälle durch entsprechende Medikamente oder andere Mittel und der Zusammenhang zur neurologischen Entwicklung sind äusserst variabel, weshalb eine langzeitliche, individuelle Prognose kaum möglich ist. Allgemein ist die Prognose bezüglich kognitiver Entwicklung und Anfallshäufigkeit jedoch eher ungünstig<sup>20</sup>. Das Krankheitsbild und die vorkommenden Anfälle verschlechtern sich eher über die Zeit und behindern dadurch, z.T. auch durch die eingesetzten Medikamente und deren Nebenwirkungen die Entwicklung der Kinder<sup>21</sup>.

Das Dravet-Syndrom wird in der Klassifikationsliste der ILAE geführt<sup>22</sup>. Im Folgenden schreibe ich ausschliesslich über das typische Dravet-Syndrom und keine atypischen (SMEIB) Formen, weil doch einige signifikante Differenzen bestehen. Ansonsten wird es erwähnt.

---

<sup>15</sup> SMEI: Severe myoclonic epilepsy of infancy, seltener auch bezeichnet als myoklonische Frühenzephalopathie / frühe infantile epileptische Enzephalopathie

<sup>16</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 273.

<sup>17</sup> Dravet; Guerrini, Dravet Syndrome, 2011, ohne Seitenzahl

<sup>18</sup> Enzephalopathie: Erkrankung oder Schädigung des Gehirns (Quelle: URL: <http://flexikon.doccheck.com/de/Enzephalopathie> (Stand: 10.10.2013))

<sup>19</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 273.

<sup>20</sup> Lerche; Potschka, Perspektiven der pharmakologischen Behandlung von Epilepsien, 2013, S. 43

<sup>21</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 273.

<sup>22</sup> Siehe Anhang für die Definition des Dravet-Syndroms nach der ILAE-Kommission

#### 4.2.2 Klinik<sup>23</sup>

Die klinischen Symptome der Erkrankung sind vom Alter des Betroffenen abhängig. Bis zur Manifestation des Dravet-Syndroms im ersten Lebensjahr entwickelt sich der Säugling normal. Der erste Krampfanfall tritt in der Regel zwischen dem fünften und sechsten Lebensmonat (des Säuglings) auf und wird in 75% der Fälle durch Fieber ausgelöst (febril)<sup>24</sup>.

Typischerweise tritt der erste Anfall in Form eines langanhaltenden generalisierten oder unilateralen (einseitig) klonischen<sup>25</sup> Anfalls auf<sup>26</sup>. In der Mehrheit (bis 50%) enden diese Anfälle in einem Status epilepticus<sup>27</sup>. Hinzu kommen generalisierte tonisch-klonische<sup>28</sup> Anfälle (Grand-Mal)<sup>29</sup>.

Im Verlauf des zweiten Lebensjahres kommen weitere Anfallsarten hinzu. Dazu zählen unterschiedlich ausgeprägte Myoklonien<sup>30</sup>, atypische Absenzen<sup>31</sup> mit myoklonischen Komponenten und einfach- oder komplex-fokale Anfälle<sup>32 33</sup>, die mit oder ohne sekundäre Generalisierung vorkommen<sup>34</sup>.

---

<sup>23</sup> Beschwerdebild des Patienten

<sup>24</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 273.

<sup>25</sup> Klonischer Anfall: langanhaltende, rhythmische Muskelzuckungen (Quelle: Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 106)

<sup>26</sup> Dravet; Guerrini, Dravet Syndrome, 2011, ohne Seitenzahl

<sup>27</sup> Status epilepticus (SE): Serien von Anfällen ohne Erholung, ohne Normalisierung des Bewusstseins, kann bestehende Auswirkungen auf die Hirnleistung haben (Quelle: Dannhardt; Seddigh; Vogt, Epilepsie Grundlagen und Therapie, 2002, S. 45 + Epi-Suisse, Kinder mit Epilepsie, 2015, S. 6)

<sup>28</sup> generalisierter tonisch-klonischer Anfall: Bewusstlosigkeit, Versteifung der gesamten Muskulatur (tonische Phase), Atmung setzt aus, klonische Zuckungen, Atmung setzt wieder ein, Betroffener ist danach meist sehr erschöpft (Quelle: Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 106)

<sup>29</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 273.

<sup>30</sup> Myoklonischer Anfall: plötzlich auftretend, nicht rhythmische Muskelkontraktionen (Quelle: Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 110)

<sup>31</sup> atypische Absence: Bewusstsein ist getrübt, geminderte Reaktionsfähigkeit (Quelle: Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 110)

<sup>32</sup> fokaler Anfall: Zuckungen oder Versteifungen einzelner Muskelgruppen (Quelle: URL: <http://www.anfallskind.de/10.htm> (Stand: 10.10.2016))

<sup>33</sup> Staudt, Kinder EEG, 2014, S. 131

<sup>34</sup> Dravet; Guerrini, Dravet Syndrome, 2011, ohne Seitenzahl

Ab dem sechsten Lebensjahr beginnt sich die Erkrankung zu stabilisieren. Die Anfallshäufigkeit nimmt tendenziell ab und die myoklonischen Anfälle bleiben vielfach aus. Das Verhalten der Kinder wird immer ruhiger<sup>35</sup>.

Typischerweise beginnen mit dem Schulalter (ca. 6 Jahre) Cluster<sup>36</sup>, die während dem Schlaf auftreten<sup>37</sup>.

Im Jugendalter erscheinen meist nur noch generalisierte tonisch-klonische Anfälle, in der Regel einmal im Monat. Status Epileptici werden immer seltener und Triggerfaktoren (Auslösefaktoren) stehen nicht mehr im Zentrum<sup>38</sup>.

Trotzdem kommen multiple Anfallsformen (convulsive seizures in der Form von GTCS (Generalised Tonic Clonic Seizure), GCS (Generalised Clonic Seizure) oder altering unilateral clonic seizures) weiterhin vor und sind normalerweise ein Leben lang gegenwärtig. Mit dem Erwachsenenalter nimmt die Häufigkeit ab<sup>39</sup>. Äusserst selten sind jedoch tonische Anfälle<sup>40 41</sup>. Eine Behandlung ist lebenslang notwendig<sup>42</sup>. Viele der Dravet-Patienten, bei denen man erst heute weiss, dass sie dieses Syndrom haben, sind jetzt bereits erwachsen, weshalb die Krankheit mit ihren Erscheinungsbildern erst jetzt richtig untersucht und erforscht werden kann<sup>43</sup>.

#### 4.2.3 Ursache (Ätiologie)

Die Ursache dieser neurologischen Erkrankung basiert in 70 bis 80% der Fälle auf einer Mutation des Gens SCN1A (auf dem Chromosom 2<sup>44</sup>). Dabei handelt es sich in 90-95% um eine spontane Neumutation, die Eltern sind also nicht Träger.

---

<sup>35</sup> Brandl, URL: <http://www.epikurier.de/archiv/ausgabe-42011/dravet-syndrom/> (Stand: 16.08.2016)

<sup>36</sup> Cluster: Häufung von Anfällen

<sup>37</sup> Interviewpartner, 2016, persönliches Interview, geführt vom Verfasser

<sup>38</sup> Brandl, Ulrich, URL: <http://www.epikurier.de/archiv/ausgabe-42011/dravet-syndrom/> (Stand: 16.08.2016)

<sup>39</sup> Autor unbekannt, URL: [http://www.dravet.ch/index.php/de/was\\_ist\\_das\\_dravet\\_syndrom.html](http://www.dravet.ch/index.php/de/was_ist_das_dravet_syndrom.html) (Stand: 19.08.2016)

<sup>40</sup> tonischer Anfall: Verkrampfung der ganzen Skelettmuskulatur, Bewusstsein ist getrübt (Quelle: Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 107)

<sup>41</sup> Staudt, Kinder EEG, 2014, S. 131

<sup>42</sup> Brandl, Ulrich, URL: <http://www.epikurier.de/archiv/ausgabe-42011/dravet-syndrom/> 781 et; Guerrini, Dravet Syndrome, 2013etik, terview, geführt vom Verfasser von Epilepsien, Bremen 2013 (Stand: 16.08.2016)

<sup>43</sup> Fr. Dr. Otten, Karoline, 2016, persönliches Interview, geführt vom Verfasser

<sup>44</sup> Autor unbekannt, URL: <http://www.dravet.de/index.php/Genetik.html> (Stand: 18.08.2016)

Bei SCN1A-negativen Patienten konnten teils Mutationen des PCDH19-Gens (nur bei weiblichen Patienten), des GABARG2- und SCN1B-Gens wie auch des GABRA1- und des STXBP1-Gens festgestellt werden<sup>45</sup>.

Mutationen im Gen SCN1A lassen sich allerdings nicht nur bei Dravet Betroffenen, sondern auch bei anderen Epilepsieformen, wie beispielsweise dem GEFS+ - Syndrom mit weitaus besserer Prognose, beobachten<sup>46</sup>.

Solche Veränderungen der DNA können mittels molekulargenetischer Untersuchungen festgestellt werden.<sup>47</sup>

#### 4.2.4 Genetik

Das SCN1A-Gen codiert (trägt Infos für Protein der Untereinheit alpha=SCN1A=proteincodierendes Gen) für die  $\alpha$ 1-Untereinheit eines spannungsabhängigen Natriumkanals. Bei der Mehrheit der SMEI Erkrankten tritt die Mutation in Form einer Genmutation, genauer einer Punktmutation auf. Die Punktmutation ist oft eine Non-sense-Mutation (Unsinnmutation)<sup>48</sup>.

Aufgrund einer Substitution<sup>49</sup> wird hier statt eines Aminosäure-Codons ein Stop-Codon in die entsprechende mRNA eingebaut<sup>50</sup>. Das führt zu einem frühzeitigen Translationsabbruch mit Folge eines unvollständigen, verkürzten Proteins.<sup>51</sup>

Eine Punktmutation kann bei Patienten mit dem Dravet-Syndrom auch als Missense-Mutation (Fehlsinnmutation) vorkommen. Hier wird ein Codon der mRNA so stark verändert, dass sie für eine andere Aminosäure anstelle der eigentlichen codiert<sup>52</sup>.

Die Erkrankung kann ebenfalls durch eine Deletion des SCN1A-Gens hervorgerufen werden<sup>53</sup>.

---

<sup>45</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 273.

<sup>46</sup> Keimer; Kluger, URL: [http://www.epi.ch/files/Artikel\\_Epileptologie/Keimer\\_1\\_13.pdf](http://www.epi.ch/files/Artikel_Epileptologie/Keimer_1_13.pdf) (Stand: 19.08.2016)

<sup>47</sup> Autor unbekannt, URL: [http://www.dravet.ch/index.php/de/was\\_ist\\_das\\_dravet\\_syndrom.html](http://www.dravet.ch/index.php/de/was_ist_das_dravet_syndrom.html) (Stand: 19.08.2016)

<sup>48</sup> Munzig, URL: <http://www.medizinische-genetik.de/index.php?id=dravet-syndrom> (Stand: 27.08.2016)

<sup>49</sup> Substitution: Basenaustausch

<sup>50</sup> Meyer, URL: <http://www.webmic.de/mutationen1.htm> (Stand: 27.08.2016)

<sup>51</sup> Schaaf Zschocke, Basiswissen Humangenetik, 2013<sup>2</sup>

<sup>52</sup> Autor unbekannt, URL: <http://www.spektrum.de/lexikon/biologie/missense-mutation/43253> (Stand: 28.08.2016)

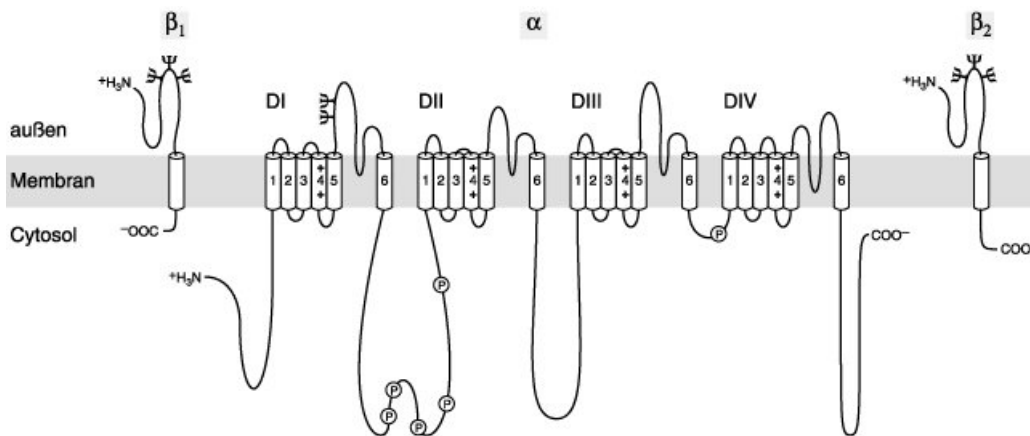
<sup>53</sup> Munzig, URL: <http://www.medizinische-genetik.de/index.php?id=dravet-syndrom> (Stand: 27.08.2016)

Als Folgen solcher Punktmutationen des SCN1A-Gens entsteht ein fehlerhaftes Natriumkanal-Protein, mit vollständigem oder teilweise Verlust seiner funktionellen Eigenschaften<sup>54</sup>.

#### 4.2.5 Aufbau Natriumkanal

Der Natriumkanal (vgl. Visualisierung in Abbildung 1) wird in drei Untereinheiten aufgeteilt,  $\alpha$ ,  $\beta_1$  und  $\beta_2$ . Die porenbildenden alpha-Untereinheit besteht aus vier Domänen (DI, DII, DIII, DIV). Die alpha-Untereinheit bildet alleine schon ein funktionelles Kanal-Protein<sup>55</sup>.

Abb. 1: Aufbau Natriumkanal<sup>56</sup>



#### 4.2.6 Funktion Natriumkanäle

Natriumkanäle erfüllen wichtige Funktionen in erregbaren Zellen, wie z. B. Zellen des Herzens, der Skelettmuskulatur und Neuronen<sup>57</sup>.

Natriumkanäle spielen beim Erregungszustand der Zelle, genauer beim Auslösen (Initiierung) und Weiterleitung (Propagation) der Aktionspotentiale, eine wichtige Rolle<sup>58</sup>.

<sup>54</sup> Autor unbekannt, URL: <http://home.arcor.de/patrickseeleke/Formen%20von%20Genmutationen.htm> (Stand: 27.08.2016)

<sup>55</sup> Dannhardt; Seddigh; Vogt, Epilepsie Grundlagen und Therapie, 2002, S. 65.

<sup>56</sup> Autor unbekannt, URL: <http://www.spektrum.de/lexika/images/bio/f5f4750.jpg> (Stand: 14.10.2016)

<sup>57</sup> Autor unbekannt, URL: <http://www.dravet.de/index.php/Genetik.html> (Stand: 03.09.2016)

<sup>58</sup> Keimer; Kluger, URL: [http://www.epi.ch/files/Artikel\\_Epileptologie/Keimer\\_1\\_13.pdf](http://www.epi.ch/files/Artikel_Epileptologie/Keimer_1_13.pdf) (Stand: 19.08.2016)



#### 4.2.7 Therapiemöglichkeiten

Es ist nicht nur wichtig, die eigentlichen Anfälle zu therapieren, sondern auch die Begleitsymptome des Dravet-Syndroms adäquat zu behandeln, da auch diese oft zu einer weiteren grossen Beeinträchtigung des alltäglichen Lebens führen<sup>59</sup>.

Die Epilepsie ist im grossen Teil der Fälle therapieresistent, weshalb eine Anfallsfreiheit sehr schwer zu erreichen ist. Das Ziel einer Therapie ist die Verminderung von jenen Anfällen, die den Alltag und die Entwicklung des Betroffenen am stärksten behindern und das Verhindern von epileptischen Zuständen (Status epilepticus).

Als eine weitere Schwierigkeit stellt sich die gegebene Ätiologie heraus. Denn einige Antiepileptika führen zu einer Blockierung der Natriumkanäle, was verheerende Folgen für die Reizübertragung hat<sup>60</sup>.

#### 4.2.8 Prognose

Es ist schwer, eine individuelle, langzeitige Prognose zu erstellen. Denn der Verlauf reicht von schwacher kognitiver Beeinträchtigung bis zu schwerer geistiger Behinderung<sup>61</sup>. Man vermutet, dass neben der Anfallshäufigkeit (v. a. das Auftreten von Status Epilepticus) die unterschiedlichen Mutationen des SCN1A-Gens die Prognose festlegen.

Für Dravet-Syndrom-Patienten ist ein erhöhtes Mortalitätsrisiko vorhanden. Ursachen sind der plötzliche, unerwartete Tod bei Epilepsie ohne erkennbare Ursache (SUDEP), der Status epilepticus und weitere wie Ertrinken<sup>62</sup>.

#### 4.2.9 Diagnose

Die Diagnose ist anhand von den Kriterien wie der Klinik mit ihren Anfallsarten, Anamnesen, EEG's und Begleitsymptomen zu stellen (vgl. dazu die entsprechenden Aussagen im Kapitel Epilepsie, insbesondere unter 4.1.4 Medizinische Abklärung).

---

<sup>59</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 278.

<sup>60</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 276.

<sup>61</sup> Autor unbekannt, [http://www.dravet.ch/index.php/de/was\\_ist\\_das\\_dravet\\_syndrom.html](http://www.dravet.ch/index.php/de/was_ist_das_dravet_syndrom.html) (Stand: 04.09.2016)

<sup>62</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 278.

Im Folgenden sind die diagnostischen Kriterien des Dravet-Syndroms aufgelistet<sup>63</sup>:

- Manifestation der Erkrankung im 1. Lebensjahr
- erste Anfälle häufig in Form von febrilen (unilateralen) klonischen Anfällen
- im Verlaufe kommen myoklonische Anfälle und Absenzen hinzu
- mögliches Vorkommen von neurologischen Symptomen: Ataxie<sup>64</sup>, Pyramidenbahnzeichen<sup>65</sup> und interiktaler<sup>66</sup> Myoklonus
- Störungen in der kognitiven Entwicklung und Persönlichkeit mit unterschiedlicher Ausprägung

#### 4.2.10 Anfallsauslösende Faktoren

Faktoren für ein mögliches Auslösen von Anfällen (sog. Triggerfaktoren) bei vom Dravet-Syndrom Betroffenen sind Temperaturwechsel, Photosensibilität und Emotionen (positiv und negativ)<sup>67</sup>. Beispiele dafür sind körperliche Aktivität, Fieber, heisses Baden, hohe Aussentemperatur.

Das Problem dabei ist nicht die hohe Temperatur selbst, sondern der rasche Wechsel von einer normalen Körpertemperatur auf eine markant höhere oder tiefere Temperatur<sup>68</sup>.

#### 4.2.11 Neurologische Befunde/Begleitsymptome

„Personen mit dem Dravet-Syndrom leiden nicht nur unter Anfällen, sondern oft auch unter zusätzlichen Symptomen, die behandelt werden müssen.“ (Autor unbekannt, URL: [http://www.dravet.ch/index.php/de/was\\_ist\\_das\\_dravet\\_syndrom.html](http://www.dravet.ch/index.php/de/was_ist_das_dravet_syndrom.html), Stand: 03.09.2016)<sup>69</sup>. Anfänglich entwickelt sich der Säugling völlig normal. Während des ersten Lebensjahres kommt es häufig zu einer Verringerung der Muskelspannung und –stärke (sog. Muskelhypotonie)<sup>70</sup>. Davon betroffen sind vor allem

---

<sup>63</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 275.

<sup>64</sup> Ataxie: Bewegungsstörung

<sup>65</sup> Pyramidenbahnzeichen: Reflexe oder unwillkürliche Muskelbewegungen aufgrund von Schädigungen der Pyramidenbahn (Quelle: URL: <http://symptomat.de/Pyramidenbahnzeichen> (Stand: 15.10.2016))

<sup>66</sup> interiktal: zwischen Anfällen

<sup>67</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 274.

<sup>68</sup> Interviewpartner, 2016, persönliches Interview, geführt vom Verfasser

<sup>69</sup> Autor unbekannt, URL: [http://www.dravet.ch/index.php/de/was\\_ist\\_das\\_dravet\\_syndrom.html](http://www.dravet.ch/index.php/de/was_ist_das_dravet_syndrom.html) (Stand: 03.09.2016)

<sup>70</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 274.

Muskelgruppen im Herz und der Skelettmuskulatur. Auffällig wird die Muskelhypotonie dadurch, dass sich das Kind wenig bewegt und sich bei Bewegungen über das normale Mass hinaus anstrengen muss<sup>71</sup>. Zudem kann eine Bewegungsstörung (Gangataxie) auftreten, die sich im Laufe der Zeit verbessern oder verschlimmern (aufgrund der Status epileptici) kann<sup>72</sup>.

Neben diesen neurologischen Auffälligkeiten entwickeln die Kinder oft eine Aufmerksamkeitsstörung sowie Wahrnehmungsstörungen, zeigen autistische Züge und haben motorische Probleme<sup>73</sup>. Hinzu kommen eine Verzögerung der Sprachentwicklung, ein langsames Tempo in Bewegung, Verstehen, Denken<sup>74</sup> und Störungen des autonomen Nervensystems<sup>75</sup>.<sup>76</sup> Eine geistige Behinderung kommt bei Dravet-Kindern des Öfteren vor<sup>77</sup>. Wie hier ersichtlich wird ist das Spektrum der Beeinträchtigung sehr weit.

### **4.3 Auswertungen und Ergebnisse aus den Interviews**

Das Dravet-Syndrom hat sowohl bei den betroffenen Kindern als auch deren Eltern grosse Auswirkungen auf die Lebensgestaltung im Allgemeinen wie auch im praktischen Alltag. Diese zeigen sich im körperlichen, im sozialen als auch im schulischen Bereich. Die Herausforderungen für die Eltern liegen primär in der Betreuung für das betroffene Kind und deren Organisation, der damit verbundenen zeitlichen und emotionalen Belastung wie teilweise auch im finanziellen Bereich. Die wichtigsten Erkenntnisse aus den drei geführten Interviews habe ich in den folgenden Kapiteln zusammengefasst. Die schriftliche Zusammenfassung aller drei geführten Interviews findet sich im Anhang zu dieser Arbeit.

---

<sup>71</sup> Nonnenmacher, URL : <http://symptomat.de/Muskelhypotonie> (Stand: 09.09.2016)

<sup>72</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 274,275.

<sup>73</sup> Autor unbekannt, URL: [http://www.dravet.ch/index.php/de/was\\_ist\\_das\\_dravet\\_syndrom.html](http://www.dravet.ch/index.php/de/was_ist_das_dravet_syndrom.html) (Stand: 11.09.2016)

<sup>74</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 278.

<sup>75</sup> ANS: Kontrolle von lebenswichtigen Funktionen wie Herzschlag, Stoffwechsel etc. (Quelle: URL: <http://www.lebenshilfe-abc.de/autonomes-nervensystem.html> (Stand: 11.09.2016)

<sup>76</sup> Autor unbekannt, URL: [http://www.dravet.ch/index.php/de/was\\_ist\\_das\\_dravet\\_syndrom.html](http://www.dravet.ch/index.php/de/was_ist_das_dravet_syndrom.html) (Stand: 11.09.2016)

<sup>77</sup> Panzer; Polster; Siemes, Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen, 2015<sup>3</sup>, S. 278.

#### 4.3.1 Körperliche Probleme für das Kind

Das häufige Auftreten von Anfällen ist eines der grössten Probleme der Dravet-Kinder. Für den Betroffenen selbst sind die Anfälle oft sehr anstrengend (je nach Anfallsart) und ermüdend. Das Schlimmste, das passieren kann, ist ein Übergang des Anfalls in einen Status epilepticus, was bei Dravet-Kindern leider nicht selten vorkommt. Dieser kann zu einer Hirnschädigung führen, die sich in einem „Rückschritt“ der Kinder äussert, wie mir die Eltern berichteten. Das bedeutet, dass das Kind in seiner körperlichen und geistigen Entwicklung wieder massiv zurückfällt. Mit zunehmender Länge eines Anfalls (sog. Statuslänge) nimmt auch die Notwendigkeit eines Notrufes an die Ambulanz, eine notfallmässige Einlieferung in ein Spital und die Letalität (die Gefahr zu sterben) zu. Zusätzlich besteht bei einem Anfall immer die grosse Gefahr, zu stürzen mit entsprechenden Verletzungsfolgen, wenn der Anfall unvorhergesehen während dem Tag erfolgt und nicht in der Nacht im Schlaf auftritt. Dravet-Kinder müssen deshalb oft einen Helm tragen, um sich zu schützen. Weiter besteht auch die Gefahr, bei einem Anfall zu ertrinken. Hinzu können Verletzungen kommen, die sich das krampfende Kind aufgrund der willkürlichen Muskelzuckungen selbst zuzieht. Darüber hinaus können Medikamente, die bei einem schweren Anfall eingenommen werden müssen, eine stimmungshemmende und schläfrige Wirkung auf das Kind haben.

Mit dem Dravet-Syndrom sind oft auch Gehprobleme (Gangataxie) und eine verminderte Sprachentwicklung verbunden. Diese und andere, mögliche Begleiterscheinungen, die ich in einem der vorherigen Kapitel erwähnt habe, stellen für das Kind natürlich auch eine weitere, grosse Belastung und Einschränkung im Alltag dar. Leider ist es oft schwer zu sagen, welche Symptome durch die Erkrankung selbst verursacht werden und welches die Folgen der Nebenwirkungen infolge von langjähriger Medikamenteneinnahme sind.

Zwei der drei betroffenen Kinder zeigten auch Probleme beim Gehen. Eines musste deswegen sogar am Fuss operiert werden. Schon die rein körperlichen Schwierigkeiten führen dazu, dass sie nicht im gewohnten Ausmass mit den anderen Kindern spielen können (vgl. nächstes Kapitel). Dies ist weniger ein Problem im Kleinkindalter als vielmehr im Verlauf der jugendlichen Entwicklung.

#### 4.3.2 Soziale Probleme

Gerade aus solchen Nebensymptomen heraus, wie oben dargestellt, ergeben sich für die Kinder einige soziale Hürden. Mit einer Gangataxie (Gehprobleme) und in der Regel einer verminderten Sprachentwicklung ist es für Dravet-Kinder schwer, mit anderen gleichaltrigen Kindern mitzuhalten. Gemäss der Meinung der Eltern spüren die Dravet-Kinder, dass sie nicht so sind, wie die anderen Kinder und deshalb auch nicht so akzeptiert werden. Dies kann für die Betroffenen sehr belastend sein. Das Problem hierbei ist allerdings nicht nur das nicht „Können“, sondern auch das nicht „Dürfen“. Oft ist es einfach zu gefährlich, und die Dravet-Kinder dürfen nicht das Gleiche tun, wie es andere Kinder aus ihrem natürlichen Spieltrieb heraus machen. Es besteht immer die Gefahr, dass die Kinder während dem Spielen eine zu starke positive Aufregung (Emotion) entwickeln, was unmittelbar zu einem epileptischen Anfall führen könnte, mit den damit verbundenen Verletzungsgefahren (stürzen beim Rennen, hinunterfallen beim Klettern etc.). Kommt hinzu, dass die Dravet-Kinder im Freien oft einen Helm tragen müssen und nie allein auf einen Spielplatz gehen können, sondern immer eine Betreuungsperson anwesend sein muss. Im Kleinkindalter spielt dies noch keine grosse Rolle und wird auch von den anderen Kindern akzeptiert. Je grösser und je älter die Kinder werden, desto komischer erscheint dieses Verhalten und führt in der Tendenz wieder zu einer Ausgrenzung der Dravet-Kinder.

#### 4.3.3 Charakter der Kinder

Alle Eltern haben ihre Kinder als sehr offen, herzlich und glücklich beschrieben, was ich auch selber so erlebt habe. Sie werden trotz ihrer schweren Krankheit als „Sonnenschein“ beschrieben. Aber gerade für sehr aktive und fröhliche Kinder kann ihr eigener Charakter zum Stolperstein werden. Sobald sie sich zu stark bewegen (und dabei erhitzen) oder zu sehr über etwas freuen, beginnen sie zu krampfen und der nächste Anfall steht an.

#### 4.3.4 Schule und Zukunft

Die Erkrankung mit dem Dravet-Syndrom bestimmt nicht nur den Alltag, sondern vor allem auch die Schule und damit verbunden die Zukunft der Dravet-Kinder. Viele besuchen eine heilpädagogische Schule, wo sie entsprechend überwacht und betreut werden müssen.

In Zukunft wird es für sie schwierig, arbeiten zu können. Sie müssten dauernd überwacht werden und eine Arbeit z.B. mit Maschinen ist viel zu riskant. Eine Möglichkeit ist ein Wohnheim, wo sie mit anderen Behinderten leben und von Fachpersonen betreut werden oder eine überwachte Beschäftigungsarbeit.

#### 4.3.5 Herausforderungen für Eltern

Für Eltern ist es schwierig, ihr Kind leiden zu sehen und nichts machen zu können. Die Gewissheit, dass die Anfälle auch mit medikamentöser Behandlung nie ganz ausfallen werden und ein plötzlicher Tod eintreten könnte, ist eine grosse psychische Belastung. Zudem tragen die Eltern eine grosse Verantwortung. Ob ein Anfall schon im Vorfeld bemerkt wird oder verhindert werden kann oder nicht, kann grosse Auswirkungen auf die Gesundheit und die weitere Entwicklung des Kindes haben. Das erfordert eine dauernde, hohe Aufmerksamkeit und eine Überwachung während 24 Stunden täglich. So sind die Mütter besonders im Winter oft damit beschäftigt, ihren Kindern die Jacke aus- und wieder anzuziehen, um so einen Anstieg der Körpertemperatur zu verhindern.

Um dieser herausfordernden Aufgabe ständig nachkommen zu können, ist es wichtig, dass die Eltern für sich immer wieder eine Auszeit schaffen können, um Energie zu tanken. Sei es nur, um ihren verlorenen Schlaf der letzten Woche wieder aufzuholen. Dies gelingt nur mit der Unterstützung der Spitex oder anderen angestellten Fach- bzw. Hilfspersonen.

Das Leben mit einem Dravet-Kind erfordert viel Planung. So weiss Monika (Name geändert) immer genau, wo sie mit ihrem mustersensiblen Sohn hingehen darf und wo nicht. Grosse Veranstaltungen, an denen karierte Hemden gerne getragen werden, meidet sie ganz. Die Wege, die sie mit ihm zu Fuss geht, kennt sie genau. Und trotzdem bleibt sie immer wachsam und hält nach auffälligen Mustern Ausschau, um ihren Sohn vor einem Krampfanfall zu bewahren.

Auch bei den Eltern besteht eine grosse Gefahr der sozialen Isolierung. Abmachungen mit Freunden und Bekannten gestalten sich viel schwieriger als bei Familien ohne kranke Kinder. Eine langfristige Planung ist schwierig und es besteht immer die Gefahr, dass Termine kurzfristig aufgrund eines Anfalls wieder abgesagt werden müssen. Die Betreuung eines Dravet-Kindes bedeutet für die betroffenen Eltern nicht nur eine riesige Belastung und Herausforderung, sondern auch ein Verzicht auf viele andere, liebgezwonnene Gewohnheiten (z.B. Sport treiben als Elternpaar, Art der

Ferien, etc.). Um nicht ganz unterzugehen, das Familien- und Paarleben trotzdem noch aktiv gestalten zu können, braucht es nicht nur eine gute Organisation, sondern auch ein gewisses Mass an „Egoismus“. Bei einer völligen Hingabe für die Betreuung des kranken Kindes besteht rasch die Gefahr, auszubrennen und zu kollabieren.

Interessanterweise können alle befragten Familien mit den finanziellen Folgen relativ gut umgehen. Sobald die Anerkennung des Dravet-Syndroms durch die IV erfolgt (gilt dann als Geburtsgebrechen), werden die meisten Kosten durch die IV übernommen. Bis diese Anerkennung vorliegt, braucht es aber manchmal grosse Anstrengungen der Eltern. Interessanterweise hat der Bundesrat gerade am 19. Oktober 2016 (siehe Tagespresse) beschlossen, die Entschädigungen für Eltern mit stark pflegebedürftigen Kindern fast zu verdoppeln. Offenbar wird auch seitens der Politik immer mehr anerkannt, wie wertvoll die Pflege und der Einsatz der Eltern zugunsten von betroffenen Kindern für die ganze Gesellschaft ist.

#### 4.3.6 Familie

Für die Familie ist es eine grosse Entlastung, wenn auch Verwandte oder Bekannte selbständig und alleine auf das Kind aufpassen können. Viele haben jedoch Angst, ein Kind zu betreuen, das jederzeit einen schweren Krampfanfall erleiden kann.

Geschwister stehen eher etwas im Hintergrund, was nicht heisst, dass die Eltern ihnen nicht gerecht werden. Es ist aber so, dass das ganze alltägliche Leben nach dem Dravet-Kind ausgerichtet werden muss. Für den familiären Alltag bedeutet dies eine riesige Einschränkung. Die verschiedenen Familien versuchen mit Phantasie, der Akzeptanz der Krankheit und einer positiven Einstellung gegenüber der bestehenden Situation das Beste daraus zu machen. Es hat sich gezeigt, dass eine solche Grundlage erfolgsversprechender ist als das Hadern mit der Krankheit.

#### 4.3.7 Forschung

Das Dravet-Syndrom wurde erst vor ca. 40 Jahren als eigenes Syndrom abgegrenzt. Einiges an diesem Syndrom ist deshalb noch unerklärbar. Weil man die Erkrankung noch nicht so lange kennt, kann man auch erst jetzt beginnen, nach neuen Informationen über Dravet-Patienten im Erwachsenenalter zu suchen.

Die Medizin ist heute sehr international und man kann gut zusammenarbeiten. So können wir in der Schweiz auch von Erkenntnissen aus Amerika profitieren. Leider gibt es nicht viele, die an der Forschung nach Medikamenten für Dravet-Betroffene wirklich interessiert sind. Denn es gibt weltweit nur relativ wenige vom Dravet-

Syndrom betroffene Personen. Der Profit bzw. das Gewinnpotential für die Pharmaindustrie mit diesen Medikamenten ist dementsprechend gering.

## **5. Diskussion**

Meine Teilarbeit über den Alltag von Eltern mit Dravet-Kindern basiert auf Aussagen der Eltern sowie der Ärztin Dr. Otten. Leider konnten die am Dravet-Syndrom erkrankten Kinder und Jugendlichen nicht selber auf meine Fragen antworten. Meine Informationen kommen aber doch von direkt betroffenen Personen. Meine wenigen eigenen Eindrücke aufgrund der verschiedenen Begegnungen mit den Dravet-Kindern lassen aber kaum andere Schlüsse zu als jene, die mir die Eltern schilderten. Natürlich ist es schwer zu sagen, inwiefern die Kinder selber unter ihrer Erkrankung wirklich leiden bzw. wie sie ihre Krankheit und die damit verbundenen Folgen (z.B. im sozialen Bereich) wirklich wahrnehmen. Doch ich vertraue darauf, dass die Eltern eine sehr enge Beziehung mit ihren Kindern haben und das sehr gut beurteilen können.

Bei meinen Resultaten muss man allerdings beachten, dass meine Anzahl der befragten Eltern sehr gering ist, um allgemein gültige Aussagen machen zu können. Dazu genügen vier Interviews von 1-2 Stunden kaum. Auch die untersuchten Dravet-Fälle sind doch unterschiedlich in ihrer Ausprägung und deren Folgen. Allerdings gibt es in der Schweiz nur eine geringe Anzahl von Betroffenen und man kennt das Dravet-Syndrom erst seit gut 40 Jahren. Wie das Leben von Kindern bzw. Jugendlichen mit Dravet-Syndrom aussieht, lässt sich trotzdem gut beschreiben und die Folgen für die Betroffenen gut beurteilen. Wie ein Leben eines älteren Dravet-Patienten, eben eines Erwachsenen, aussieht, kann ich aber nicht wirklich einschätzen.

Eine weitere Fehlerquelle kann darin liegen, dass ich nur Betroffene aus der Schweiz befragt habe. In anderen Ländern (schlechtere med. Versorgung, fehlende Medikamente, grössere Distanzen zum nächsten Spital, höhere Temperaturen, etc.) sieht der Alltag möglicherweise etwas anders aus.

Im Rahmen einer Maturaarbeit ist ein Vermeiden dieser genannten Fehlerquellen nicht realisierbar gewesen.



## Quellenverzeichnis

### Bücher:

- Dannhardt, Gerd; Seddigh, Susann; Vogt, Thomas: Epilepsie Grundlagen und Therapie. In: Optimierte Arzneimitteltherapie. Hrsg. v. Schäfer-Korting, Monika. Berlin 2002.
- Dravet, Charlotte; Guerrini, Renzo: Dravet Syndrome. In: Topics in Epilepsy. Paris 2011.
- Epi-Suisse: Kinder mit Epilepsie, Zürich 2015.
- Lerche, Holger; Potschka, Heidrun: Perspektiven der pharmakologischen Behandlung von Epilepsien. Bremern 2013.
- NATURA Biologie für Gymnasien. Stuttgart 2013.
- Panzer, Alex; Polster, Tilman; Siemes Hartmut: Epilepsien bei Kindern und Jugendlichen. 3. Aufl. Bern 2015.
- Staudt, Franz: Kinder EEG. Stuttgart 2014.
- Schaaf, Christian; Zschocke, Johannes: Basiswissen Humangenetik. 2. Aufl. Berlin 2013

### Internet:

- Autor unbekannt, URL: <http://home.arcor.de/patrickseeleke/Formen%20von%20Genmutationen.htm> (Stand: 27.08.2016)
- Autor unbekannt, URL: <http://www.anfallskind.de/10.htm> (Stand: 10.10.2016)
- Autor unbekannt, URL: [http://www.dravet.ch/index.php/de/was\\_ist\\_das\\_dravet\\_syndrom.html](http://www.dravet.ch/index.php/de/was_ist_das_dravet_syndrom.html) (Stand: 19.08.2016)
- Autor unbekannt, URL: <http://www.dravet.de/index.php/Genetik.html> (Stand: 18.08.2016)
- Autor unbekannt, URL: <http://www.lebenshilfe-abc.de/autonomes-nervensystem.html> (Stand: 11.09.2016)
- Autor unbekannt, URL: <http://www.spektrum.de/lexikon/biologie/missense-mutation/43253> (Stand: 28.08.2016)
- Brandl, Ulrich, URL: : <http://www.epikurier.de/archiv/ausgabe-42011/dravet-syndrom/> (Stand: 16.08.2016)

- Keimer, Reinhard; Kluger, Gerhard, URL: [http://www.epi.ch/\\_files/Artikel\\_Epileptologie/Keimer\\_1\\_13.pdf](http://www.epi.ch/_files/Artikel_Epileptologie/Keimer_1_13.pdf) (Stand: 19.08.2016)
- Meyer, Ulrike, URL: <http://www.webmic.de/mutationen1.htm> (Stand: 27.08.2016)
- Munzig, Anna, URL: <http://www.medizinische-genetik.de/index.php?id=dravet-syndrom> (Stand: 27.08.2016)
- Dr. med. Nonnenmacher, URL: <http://symptomat.de/Pyramidenbahnzeichen> (Stand: 15.10.2016)
- Dr. med. Nonnenmacher, URL: <http://symptomat.de/Muskelhypotonie> (Stand: 09.09.2016)

## **Abbildungsverzeichnis**

Abb. 1: Aufbau Natriumkanal Autor unbekannt, URL: <http://www.spektrum.de/lexika/images/bio/f5f4750.jpg> (Stand: 14.10.2016)