

Kristy Iskandar
Agung Triono
Elisabeth Siti Herini

Mengenal
Sindrom Dravet



GADJAH MADA UNIVERSITY PRESS

DAFTAR ISI

PRAKATA	v
DAFTAR ISI	vii
DAFTAR TABEL	xi
DAFTAR GAMBAR	xiii
DAFTAR SINGKATAN	xv
BAB 1 SEJARAH, DEFINISI, DAN EPIDEMIOLOGI	1
1.1 Sejarah	1
1.2 Definisi	6
1.2.1 Klasifikasi ILAE Tahun 1989	7
1.2.2 Klasifikasi ILAE Tahun 2017	9
1.2.3 Klasifikasi Epilepsi Berat Berdasarkan Umur	12
1.3 Epidemiologi	16
1.4 Etiologi	20
1.4.1 Dasar Genetik	20
1.4.2 Mutasi De Novo	20
1.4.3 Mosaikisme	21
1.4.4 Perkembangan dan Fungsi Otak	21
1.4.5 Faktor Pemicu	21
1.5 Hubungan Imunisasi dan Sindrom Dravet	22
1.5.1 Kejadian Ikutan Pascaimunisasi (KIPI)	22

1.5.1	Vaksin Rutin dan Sindrom Dravet	24
1.5.2	Vaksin Covid-19 dan Sindrom Dravet	25
	Daftar Pustaka	26
BAB 2	DESKRIPSI KLINIS DAN EEG	31
2.1	Patofisiologi Dravet.....	31
2.1.1	Varian Patogenik <i>SCN1A</i>	31
2.1.2	Penghambatan GABAergik.....	32
2.1.3	Varian Patogenik Lainnya	32
2.1.4	Penyebab dan Pemicu Kejang.....	33
2.1.5	Gangguan Kognitif.....	33
2.1.6	Gangguan Gerak	33
2.1.7	SUDEP.....	34
2.2	Manifestasi Klinis	35
2.2.1	Kriteria Diagnosis Klinis	35
2.2.2	Gejala Neurologis	40
2.2.3	Gejala Otonom	41
2.2.4	Faktor Provokasi	42
2.3	EEG	43
	Daftar Pustaka	49
BAB 3	NEUROATOLOGI, STATUS PERKEMBANGAN, DAN PENCITRAAN	53
3.1	Neuroatologi	53
3.2	Status Perkembangan	55
3.3	Pencitraan.....	59
	Daftar Pustaka	64
BAB 4	GENETIKA SINDROM DRAVET.....	67
4.1	Kelainan Genetik yang Berperan dalam Sindrom Dravet.....	67
4.1.1	<i>SCN1A</i>	68
4.1.2	<i>SCN1B</i>	71
4.1.3	<i>SCN9A</i>	71

4.1.4	<i>SCN2A</i>	72
4.1.5	<i>GABRA1</i>	73
4.1.6	<i>STXBP1</i>	74
4.1.7	<i>CDH2</i>	76
4.1.8	<i>GABRG2</i>	76
4.2	Hubungan Genotipe dengan Fenotipe	77
	Daftar Pustaka	79
BAB 5	DIAGNOSIS BANDING DAN PENEGAKAN	
	DIAGNOSIS	89
5.1	Kriteria Diagnosis	89
5.2	Diagnosis Banding	92
5.2.1	Kejang Demam Plus	92
5.2.2	Sindrom Lennox-Gastaut.....	93
5.2.3	Epilepsi dengan Kejang Mioklonik-Atonik (EMAts).....	94
5.2.4	<i>Protocadherin 19 Clustering Epilepsy</i>	95
5.2.5	<i>SCN1A-DEE</i>	95
5.2.6	Epilepsi Struktural Fokal	96
5.2.7	Gangguan Mitokondria	96
5.2.8	Nonepilepsi	96
	Daftar Pustaka	97
BAB 6	MANAJEMEN DAN TERAPI	99
6.1.	Obat Antiepilepsi Mana yang Bermanfaat dan Mana yang Dihindari?.....	99
6.1.1	Obat Antiepilepsi yang Bermanfaat.....	99
6.1.2	Obat Antiepilepsi yang Dihindari	104
6.2.	Peran Pengobatan Nonfarmakologi.....	105
6.2.1	Peran Diet Ketogenik.....	105
6.2.2	Peran Stimulasi Nervus Vagus	106
6.3	Kapan Memulai Pengobatan KONTINU	107
6.4	MANAJEMEN Kejang dan Status Epileptikus	107
6.4.1	Kejang Klonik dan Tonik-klonik	107

6.4.2	Jenis Kejang Lainnya.....	111
6.5	Pengelolaan Masalah secara Komprehensif.....	111
6.6	Dukungan untuk Keluarga	113
	Daftar Pustaka	115
BAB 7	LUARAN JANGKA PANJANG.....	119
7.1	Komorbiditas.....	119
7.1.1	Kejang.....	121
7.1.2	Gangguan Perilaku Kognitif dan Sosial.....	122
7.2	Mortalitas	123
	Daftar Pustaka	124
BAB 8	LAPORAN KASUS.....	127
8.1	Pasien 1	128
8.2	Pasien 2	130
	Daftar Pustaka	134
INDEKS		137
TENTANG PENULIS		141