



DRAVET 综合征 新确诊家庭指南

原著版权：Dravet Syndrome Foundation（美国）

中文编译：卓蔚志愿者

[HTTP://WWW.DRAVETSYNDROME.ORG.CN](http://www.dravetsyndrome.org.cn)



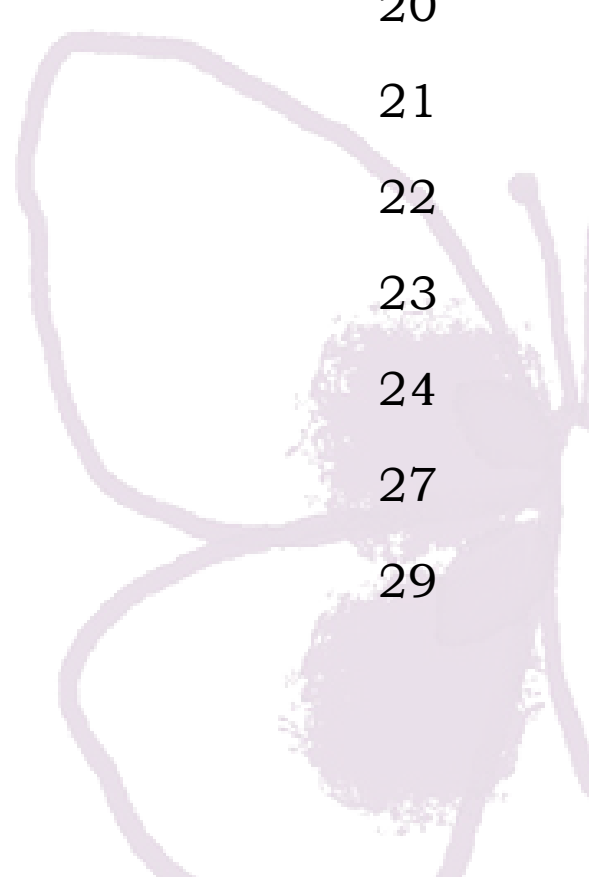
衷心感谢
田小娟医生
对本书的医学审校





目 录

1. 关于 Dravet 综合征基金会 (DSF)	5
2. 欢迎	6
3. 当孩子刚确诊时	7
4. 认识 Dravet 综合征	8
5. 孩子的确诊	10
6. 成年后的诊断	11
7. 基因检测能否预测孩子未来?	12
8. 当下治疗方法	13
9. 新治疗方法研究	15
10. DSF 项目计划和服务	16
11. 新确诊患者事项清单	18
12. 患者家庭的温馨提示	20
13. 做好照护者健康管理	21
14. 其他父母的一些建议	22
15. 兄弟姐妹	23
16. Dravet 综合征的遗传学机制	24
17. Dravet 综合征相关共患病	27
18. 下一步	29





关于 DSF

Dravet 综合征基金会 (DSF) 由患儿家长于 2009 年成立，旨在加快研究进展，为 Dravet 综合征患儿找到治愈和更好的治疗方法。自成立以来，我们已新开拓了许多项目和资源，以确保我们的照护者和患者群体能掌握必要的知识和工具，从而改善疾病管理、提升患者照护。

正是有了 Dravet 综合征患者群体及支持者们的帮助，基金会得以推动 Dravet 综合征相关工作向前开展。DSF 已募集资助了逾 500 万美元的研究经费，自 2018 年以来，我们看到已有三种用于治疗 Dravet 综合征的新药获得了 FDA 的批准。

我们希望您能积极参与活动、融入我们的群体，并加入“以科研，铸希望” (Raising Hope Through Research) 计划！www.dravetfoundation.org

保持关注

通过 DSF，您可了解最新的研究、临床试验和本地活动，期待您的关注。

可通过以下平台找到我们：

- dravetfoundation.org
- facebook.com/dravetsyndromefoundation
- twitter.com/curedravet
- instagram.com/dravetsyndromefoundation
- linkedin.com/company/dravet-syndrome-foundation
- youtube.com/dravetsyndromefoundation





欢 迎

当你的孩子被诊断出患有 Dravet 综合征或 SCN1A 突变时，你可能会感到震惊，不知道该向谁求助。我们想让你知道，在求医路上，您和家人并不孤单。自 2009 年成立以来，Dravet 综合征基金会 (DSF) 一直是患者群体值得信赖的伙伴。我们提供疾病信息、公众倡导资源、患者援助与支持，以及研究经费。

请务必给自己一点时间和空间来适应这一诊断。许多父母都表示，刚确诊时会感到失落或悲痛。每个患者的受疾病影响程度不同，每个家庭的应对方式也不尽相同。情感反应上我们该如何面对这个诊断，没有对错之分。任何时候当你准备好了，DSF 都在这里，为您提供一切需要的东西，可以自我学习、重获力量、让你成为孩子最坚强的依靠。

本手册的编写也有赖于 Dravet 综合征患儿家长的贡献。手册虽不能为您的问题提供所有答案，但可宏观地帮助您了解 Dravet 综合征对日常生活的影响，给您提供可能需要的资源信息。深入阅读，可以帮助大家更了解 Dravet 综合征、当下最佳护理做法，以及对家庭有益的项目和资源信息。我们就在这里，随时准备好拥抱你、给予你支持。

DSF 与你同在。

我们的使命

Dravet 综合征基金会 (DSF) 的使命是积极为 Dravet 综合征及相关癫痫筹集科研资金；支持并资助相关研究；提高疾病知晓；并为受疾病影响的个人和家庭提供支持。





当孩子确诊时

当孩子被确诊患有 Dravet 综合征时，家长常会倍感压力、不知所措。为了帮助您适应，DSF 开发了这本小册子，以及《新确诊患者事项清单》(Newly Diagnosed Checklist)，它将帮您做好准备，并联系上我们提供的项目和资源。更多信息可以在我们的网站 www.dravetfoundation.org/newly-diagnosed 上找到。

我们知道你有很多疑问：“我的孩子会一直癫痫发作吗”，“他们得终生服药吗”，“随着长大，他们癫痫会好吗”，“他们能独立生活吗”……没有哪两个患者的病情发展完全相同，Dravet 综合征对家庭的影响也各不相同。然而我们确实认识到，大多数 Dravet 综合征确诊患者始终面临着无明显诱因癫痫发作的高风险，并面临诸多共患病挑战。基于以上原因，开展患者家长自我教育尤为重要，寻找到一位了解 Dravet 综合征谱系和疾病进展的医务工作者来获得综合治疗更加重要。

我们相信，无论您的孩子年龄多大，这本小册子及其中的小贴士都会对您有所帮助。掌握疾病知识和资源可让您在给孩子做出相关医疗决策时更有信心。互联网上的信息良莠不齐，可能有所帮助，也可能有所谬误。为确保您获取 Dravet 综合征信息的渠道是专业准确、前沿及时的，建议您关注专业组织或平台的内容，如 DSF、政府研究网站和医疗机构等。

虽然我们无法预测未来，但研究已经取得了了不起的进展，促生了新的和更好的治疗方法。这些进展的到来，很大程度上得益于 Dravet 综合征群体通过 DSF 的积极努力。从帮助资助研究到参与临床试验，我们鼓励您成为我们中的积极分子，不断获取新知。





认识 Dravet 综合征

目前认为，Dravet 综合征随着时间进展，病态愈加显现。这意味着癫痫只是 Dravet 综合征的一方面，患者常伴有其它健康状况问题，包括认知落后，行为困难，运动障碍以及睡眠问题。有关 Dravet 综合征中引发的共患病的更多信息，可在本手册最后部分以及我们的网站上找到。

Dravet 综合征影响人群比例约 1 : 15,700-1 : 20,900，它由法国小儿癫痫学家 Charlotte Dravet 于 1978 年首次描述。大多数患者首次癫痫发作时年龄在 1 岁以内，并常伴发热或生病。这种癫痫发作可能会持续（时间超过 5 分钟）。长时间的癫痫发作也称癫痫持续状态，需要紧急干预，很可能会需要到急救室抢救或者办理住院。首次癫痫发作可能被不当诊断为热性惊厥，并认为不太可能复发。

许多病例中，首次发作出现在接种疫苗而引起的发烧以及免疫激活之后。Dravet 综合征是由潜在的基因突变引起的，并且疫苗不会影响或恶化疾病的发展轨迹。重要的是与孩子的医生讨论措施，避免疫苗接种相关的发烧，因为其可能引发癫痫发作。

1 岁内起病的癫痫发作通常呈现强直阵挛（抽搐运动），发作时间长（癫痫持续状态），常累及一侧肢体。在后续病程中，癫痫发作可伴或不伴发烧或生病，您可能会开始认识到引起孩子癫痫发作的诱发因素，例如图形或光敏感性，过热或过度兴奋。1 岁以后，可能会出现其它癫痫发作类型。了解不同的癫痫发作类型十分重要，以便您准确认识并向医生表述。

- **强直阵挛发作（大发作）**，包含人体肌肉的僵硬和跳动或抽搐。
- **肌阵挛发作**，以简短的抽动痉挛为特征，可为身体局部受累或整个身体受累。
- **不典型失神发作**，发作突然，患者进入意识模糊状态，对周围环境没有反应或没有意识。患者可能会呈发呆凝视状，出现自动症（不自主、无意识的重复动作，如咂嘴、眨眼或吞咽）。
- **复杂部分性发作**，始于大脑某一区域的局灶性癫痫发作，可进一步扩散，患者可在发作期间失去意识。患者可能会呈发呆凝视状，出现自动症（不自主、无意识的重复动作，如咂嘴、眨眼或吞咽）。
- **癫痫持续状态**，癫痫发作持续超过 5 分钟，或在 5 分钟内反复发作，期间无法恢复正常意识。这类癫痫发作通常需要在家里或医院进行急救药物干预，以阻止发作。
- **非惊厥性癫痫持续状态 (NCSE)**，是一种连续或重复的无惊厥性的发作状态。NCSE 患者的精神状态会改变。需要脑电图以确认诊断。

慢慢地，您会注意到孩子的癫痫发作形式产生变化。通常，随着孩子长大，长时间的癫痫发作会减少，然而患者仍容易出现癫痫持续状态，尤其是生病的时候。随着发作时间的缩短，发作频次可能增加。这些发作持续时间短，或不需急救干预。

随着孩子长大，可能会出现睡觉时癫痫发作，这给父母带来一定压力，因为担心夜里没注意到孩子发作、担心癫痫猝死 (SUDEP) 风险。尽管尚无证据表明以下做法可减少 SUDEP 的发生，但它们可为家庭提供一份安心，





尽可能为孩子提供最好的安全保护。相关做法包括：

- 使用婴儿床或有高护栏的大床，确保孩子在癫痫发作时不会摔倒或伤到自己。
- 与您的孩子睡在同一间房和 / 或同一张床。
- 监测心率和血氧饱和度的脉搏血氧仪。发作时，心率增加、血氧饱和度下降，监测仪会发出警报，因此，父母 / 照护者就可以看情况是否需采取急救措施。
- 动作监测器，此类产品涵盖床垫式监测器、摄像机、可穿戴设备等，当出现癫痫发作产生的相关动作时，可以对照护者发出提醒。关于时下监测器的信息，可访问 DannyDid 基金会网站查看。www.dannydid.org
- 夜间代为护理服务或喘息服务（译者注：为父母提供休息、从而可以从日常照顾孩子之余得到短时间的喘息），工作人员会保持清醒，以照护您的孩子。





孩子的确诊

Dravet 综合征是一种临床诊断，医疗机构根据患者的临床症状表现，做出诊断决策。通常会进行基因检测来帮助诊断，基因检测可提供相关线索，或对疑似诊断进一步确认。

在超过 80% 的 Dravet 综合征病例中，发现 *SCN1A* 基因突变。然而，*SCN1A* 基因突变涉及的疾病种类较为广谱，可以是偏头痛，或者再到几种轻重程度不一的癫痫综合征，而 Dravet 综合征则属于这一谱系中最严重的表型。



由于 *SCN1A* 基因突变可导致这一谱系中的多种疾病，因此基因检测结果需与临床症状相结合，以确定诊断。有时候基因检测结果可以提供更多信息，包括突变类型、突变在基因上的位置分布、以及该突变是否已在其他患者中有过报道等。

Dravet 综合征患者的 *SCN1A* 基因突变通常具有独特性，可能既往没在其他患者中出现过，即使是携带相同突变的两个患者，病情发展情况也不尽相同。研究人员仍在努力更好地了解特定 *SCN1A* 基因突变与其产生的症状之间的联系。

在发育的早期阶段，要将谱系上的癫痫综合征做区分会比较困难，特别是对靠右的综合征进行区分（如 GEFS+ 和 Dravet 综合征）。在 Dravet 综合征中，许多非癫痫性发作的症状直到癫痫发作后才会出现，使得在低龄时，很难预判未来预后情况。无论以后的情况如何，每个家庭在早期的担忧都是类似的，以下建议可帮你做好准备，应对可能出现的挑战。

即使确诊 Dravet 综合征，其症状和共患病的表现程度和严重情况也存在个体差异。请记住每个患者都是独一无二的，即使两个人的突变完全相同，有时也很难进行对照。

要心怀乐观预期地去接受 Dravet 综合征这一诊断：了解该诊断下，可能会遇到的潜在合并症，以便准备好在必要时进行适当的干预措施。您可以在本手册最后部分解更多关于遗传学和相关共患病的知识。

SCN1A 基因蕴含有产生 Nav1.1 钠通道的指令。大脑中神经元的有效传递需要这种钠通道。人体有两个 *SCN1A* 基因拷贝，其中一条 *SCN1A* 基因发生变异可导致 Dravet 综合征，使 Nav1.1 钠通道生产减少 50%。这种类型的遗传性疾病称为单倍剂量不足。





成年后的确诊

如果您孩子是在 18 岁以后才确诊的，我们明白您的经历与那些幼童或婴儿的父母有很大不同。你已经经历了各项检查、早期干预、治疗、特殊病况申请等。你可能会问，为什么成年后的诊断还如此重要？

DSF 认为，在任何年龄段明确诊断，对保证患者有最佳生活质量都是至关重要的。诊断可以帮助你回答你对孩子和他们健康共患病的问题，还能帮助获得治疗和服务，特别是在近期——几种治疗 Dravet 综合征的新药获得批准，多个其它药物正在进行临床试验。诊断有助于确定和缩小范围，选择可能更有效的治疗策略，以提供更好的生活质量。还可以帮你找到懂你境遇的病友群体，获得他们给你的重要帮助。

随着基因测试技术的提升、成本的降低，疾病更能得到早期诊断。然而，我们知道我们中还有许多“失踪”的成年患者，他们要么没有得到诊断，要么最初被误诊。希望我们中所有的成年患者“一个都不能少”，外界能清晰看到他们的需求，并在照护管理中帮助解决他们这些需求。

掌握了信息，就有力量，对任何年龄段的患者，都是如此。我们需要你，分享鲜活的生活色彩，积极参与我们的社区生活。

成年后的确诊对患者和照护者来说都是相当重要的，因为：

- 协助照护者确保他们对该疾病有必要的了解，包括预后和疾病发展轨迹，从而可以更好进行未来规划。
- 帮助解释并可能预测共患病，以便为患者提供全面的护理。
- 指导医疗过渡性护理计划所需内容，或有助于完善保险对于特定检查 and 治疗的覆盖。
- 满足对患者特殊病况申请和相关服务申请的合法性进行证实的需要，如治疗、资助、成年人服务和喘息治疗，这可能都需要一个明确的诊断为前提。
- 将您与了解您医疗历程的照护者群体联系起来。
- 帮你获得以患特定疾病为标准，而不对患者年龄作限制的研究、药物和临床试验。
- 通过 DSF，你有机会与年轻患者的父母分享你的经验，并与那些希望更好地了解这种疾病的研究人员和临床医生建立联系。

你可以在我们的网站上找到为成年患者家属制作的资源，并与其他成年患者的照护者建立联系。

www.dravetfoundation.org/adults





基因检测能否预测孩子未来？

在收到基因检测结果后，父母们都有一个共同关心的问题，就是该特定突变是否可以用来确定孩子病情的严重程度，或其对健康有什么长期影响。遗憾的是，研究人员尚不能将具体的某一 *SCN1A* 基因突变与个体患者的症状表现严重程度相关联。

SCN1A 基因突变导致的疾病谱系范围广。随着基因检测技术的普及，越来越多的家庭比以往更早地进行了基因分析。*SCN1A* 基因突变会导致一系列严重程度不一的癫痫疾病，其共同特点是幼儿期癫痫发作。有时很难明确儿童是确诊典型的 Dravet 综合征，还是某种相对不那么严重的癫痫综合征，例如 GEFS+（全面性癫痫伴热性惊厥附加症）。对 *SCN1A* 基因突变个体的研究提示，要区分 Dravet 综合征和其他 *SCN1A* 相关癫痫病，最佳的预测要素是首次发作年龄，而不是突变类型，但就此仍有许多待研究和待明确的地方，导致 Dravet 综合征的突变可能发生在整个基因的多个不同位置，许多患者的突变并没有在以前其他患者中发现过。

不同突变类型对基因产生不同影响。不同的 *SCN1A* 基因突变对健康产生的影响各不相同，这跟它如何影响 *SCN1A* 编码的 Nav1.1 钠通道表达和功能有关。一些突变可能导致某个 *SCN1A* 基因拷贝不产生任何 Nav1.1 钠通道。其他突变可能只对 Nav1.1 钠通道将钠移入和移出细胞的效率造成影响。钠通道功能损害越严重，其对大脑发育和信息传递产生的影响可能就越大。

不总是 *SCN1A*。大约 80-90% 的 Dravet 综合征患者身上都发现了 *SCN1A* 基因突变。其余确诊 Dravet 综合征的患者，具有该病的临床特征，但可能没有发现明确的基因突变，或者其存在其它相关基因的突变。

与突变相互作用的可能还有其它因素，影响预后。即使 *SCN1A* 基因突变可造成的疾病谱系比较广泛，被诊断为 Dravet 综合征的患者，其个体间症状和共患病的严重程度也存在很大差异。即使是 *SCN1A* 基因突变相同的两个人，其表现也可能非常不同。研究人员仍在试图弄清是什么导致了这样的差别。这类影响可能来自于其它基因的微小潜在变化或外界环境的未知因素。在确诊前使用了禁忌药物治疗的 Dravet 综合征成年患者，其表型可能更加严重，这更加说明了早期诊断和正确使用抗癫痫药物的重要性。

导致 Dravet 综合征的 *SCN1A* 基因突变是否来自遗传？在大多数情况下，导致 Dravet 综合征的 *SCN1A* 突变不是遗传自父母，而是在胚胎发育早期，由于精子、卵子或细胞的 DNA 代码出现随机错误而引发的新生突变。这类型的突变通常被称为“de novo”，即“新的”。然而，也存在非常罕见的情况，即同个突变经历了好几代人的遗传，受影响的家庭成员往往显示伴不同程度的偏头痛或癫痫病症。另有一个概念，称为生殖腺嵌合体，即不是所有细胞都发生了基因突变，而只是部分细胞发生了基因突变。这意味着可能部分精子或卵子构成正常，而另一些则携带基因突变。嵌合现象可导致父母虽携带突变，然无任何症状，但会将突变传给孩子。遗憾的是，没有办法确定个人是否带有生殖腺嵌合体。虽然罕见，但我们鼓励计划有再生育计划的家庭与遗传咨询师进一步沟通。如家族中已知出现了 *SCN1A* 基因突变，再妊娠风险增加，可进行产前诊断。可在孕 10 至 13 周时进行绒毛取样 (CVS) 或在孕 15 至 20 周时进行羊水穿刺，获取胎儿细胞进行检测。





当下治疗方法

2017 年，北美一个研究 Dravet 综合征的专家组形成了治疗共识，指出哪些药物似乎对 Dravet 综合征患者最有效（“一线”），以及可能也有效的二线和三线疗法。大多数患者需联合多种药物以控制发作，而“控制”可能并不总意味着完全摆脱发作。专家共识还列出了 Dravet 综合征的禁忌药物，特别是使用钠通道阻断剂可能加剧癫痫发作，因为 *SCN1A* 基因突变已经降低了 Nav1.1 钠通道的活性。

在 2017 年版专家共识达成后，有三种药物获 FDA 批准用于治疗 Dravet 综合征：大麻二酚（Epidiolex）、司替戊醇（Diacomit）和芬氟拉明（Fintepla）。2017 专家共识里，司替戊醇原本就在列，但当时在美国的使用并不广泛。部分临床医生认为，新获批的这三个药物可作为一线治疗用药；同时，目前正在组织形成更新版的专家共识，以涵盖这些新批准的药物。

维持性抗癫痫药物

基于 2017 年北美专家共识 *

一线	氯巴占 (Onfi, Frisium, Urganyl)、丙戊酸 (Depakote, Depakene, Epilim, Epival)
二线	司替戊醇 ** (Diacomit)、托吡酯 (Topamax)、生酮饮食 (对认知有积极影响)
三线	氯硝西泮 (Klonopin, Rivotril)、左乙拉西坦 (Keppra)、唑尼沙胺、乙琥胺 (Zarontin- 不典型失神)、迷走神经刺激术 (VNS)
禁忌用药	卡马西平 (Tegretol, Celepsin, Cargagen)、奥卡西平 (Trileptal)、拉莫三嗪 (Lamictal)、苯妥英 *** (Dilantin, Epanutin)、氨己烯酸 (Sabril, Sabrilan, Sabrilex)

*Wirrel 等人, *Optimizing the Diagnosis and Management of Dravet Syndrome: Recommendations from a North American Consensus Panel*. 小儿神经病学. 2017 年 3 月; 68:18-34,e3

** 见右边表格脚注

*** 苯妥英和磷苯妥英不被推荐用于日常使用，但经常用于长时间癫痫发作的紧急治疗，在 Dravet 综合征患者中成功率不一。建议谨慎使用。

2017 年后，美国 FDA 批准以下药物用于 Dravet 综合征。合理认为其为一线治疗药物。

大麻二酚（Epidiolex, 2018 年）

司替戊醇 *（Diacomit, 2018 年）

芬氟拉明（Fintepla, 2020 年）

* 司替戊醇于 2007 年被欧盟医药管理局(EMA)批准用于 Dravet 综合征,但直到 2018 年才被美国 FDA 批准。2007 年至 2018 年期间，北美的许多患者通过进口使用该药，这也是为什么它在 2017 年就被列入北美专家共识，但由于药物获取上存在困难，医生们并未广泛开具该药。





生酮饮食。生酮饮食作为一种合理的二线治疗方法被写入共识。生酮饮食是最古老、最有效的癫痫治疗方法之一，而且使用生酮饮食还与降低癫痫猝死（SUDEP）风险有关。生酮饮食对脂肪、蛋白质和碳水化合物的摄入比例作严格要求。许多家庭通过经典的或改良的生酮饮食治疗取得了成功，但对部分儿童来说，坚持该饮食方式是个挑战。生酮餐因其特殊性，应由孩子的照护者以及有经验的营养师合作管理。

迷走神经刺激术(VNS)。VNS 是一种可植入的设备,通过用电脉冲刺激迷走神经,可以帮助减少癫痫发作。日常使用中，它发出的电脉冲有助于抑制癫痫发作活动。另配有外部磁铁，可激活更强的脉冲以试图终止癫痫持续状态。对不同的患者、不同的发作类型而言，VNS 设备效果不尽相同。在 Dravet 综合征治疗中，通常只在其他方法失败后，才考虑 VNS。

癫痫急救药物。Dravet 综合征中的长时间癫痫发作是一大主要风险因素，常需紧急干预。你应当与你孩子的神经科医生一起制定一个《癫痫发作行动计划》(SAP)，其中包括详细说明何时以及如何发作时使用急救药物。一些常见的急救药物包括:氯硝西泮 (Klonopin)、地西泮 (Diastat 或 Valtoco)、劳拉西泮 (Ativan)、咪达唑仑 (Versed 或 Nayzilam)。有多种急救药物可用于居家使用，根据药物情况，可采取直肠、鼻腔和口腔给药。《癫痫发作行动计划》非常重要，因为癫痫发作可能危及生命。《癫痫发作行动计划》可以让其他人知道在紧急情况下该怎么做，并且可以缩短发作后采取行动的时间。更短的反应时间可减少癫痫持续发作的风险、死亡风险以及降低对额外急救药物的需要。





新治疗方法研究

过去几年中，有多种新药获批用于治疗 Dravet 综合征：大麻二酚（Epidiolex）、司替戊醇（Diacomit）和芬氟拉明（Fintepla）。这些药物并不是对每个患者都有效，但它们确实明显改善了许多患者的癫痫发作控制水平。部分服用以上药物的人，除癫痫发作改善外，其他方面也明显改善，但为了更好地了解这一点，目前还在开展更大规模的研究。通常而言，癫痫发作控制越差预后越不好，这些新药将发作频率减少了，有望改观许多 Dravet 综合征患者的未来前景。

研究人员正在继续开发新的药物，以改善目前的治疗方案。除了最近获批的三种药物外，还有几种药物正在进行临床试验，可能有助于减少发作和改善 Dravet 综合征患者的治疗效果。

针对 Dravet 综合征根本原因（SCN1A 基因的单倍剂量不足）的疾病修正疗法正在成为现实。起初，这些治疗方法面临着不小挑战，因为对于像 Dravet 综合征这样的单倍剂量不足情况，传统的基因治疗方法以替代该突变基因拷贝为目标。然而，在 Dravet 综合征中最常发生突变的 SCN1A 基因太大，无法被装入用于这种基因替代疗法的工具（称为“载体”）。此外，要把目的基因送入需要它的大脑细胞中，任务难度高。

为克服这些挑战，科学家们一直在努力开发多种不同类型的方法，其中一些疗法目前已经开始了人体临床试验。关于基因载体的研究也得到了推动，现在可以更高效地送往大脑。许多治疗方法目前不是要替换突变的 SCN1A 基因，而是试图提高另一个健康的 SCN1A 等位基因的表达。你可以访问我们的网站 www.dravetfoundation.org/gene-therapy-for-dravet-syndrome，了解关于这些方法的更多细节。

尽管目前无法预测，但未来值得期待。一方面，Dravet 综合征存在谱系的轻重程度不一，另外最近批准的新药物正在帮助越来越多的患者实现更好的发作控制。这些新药对 Dravet 综合征患者的长期疗效如何，还需更长时间观察。此外，正在研发的直接针对 SCN1A 基因的修正疗法可能会大大改变未来的前景。

本手册在 2021 年首次出版时，其中一些疗法已经进入临床试验，还有一些疗法在临床前细胞和动物模型试验中显示了可观效果。

关注 DSF，始终保持对目前所有在研疗法的了解、有机会参与临床试验并获得最新获批药物。

“以科研，铸希望”（Raising Hope Through Research）计划





DSF 项目计划和服务

Dravet 综合征基金会 (DSF) 提供资源、教育和项目，在这趟复杂的医疗旅程中为您引路前行。

DSF 家庭网络：当您在 DSF 家庭联络网 (www.dsffamilynetwork.org) 完成注册后，您就成为网站的会员，可以和我们保持联络，并可在网站上获得有关新临床试验，和您附近的教育活动、筹款活动的最新信息。

家长支持小组：在基金会家庭网络注册后，您就可以在 Facebook 上访问我们专属的家长支持小组，您可以在那提问、寻求建议并获得支持。这些小组中最主要的一个汇集了来自全球各地的家庭，另有五个美国地区小组，以及一个成人患者照护者小组。

双年会：参加我们为期三天的活动，您将获得与其他家庭、医疗专业人员、研究人员和行业合作伙伴联系和学习的独特机会，www.dsfconference.org

Dravet 研讨会日：了解最新的研究和治疗，并在这一一年一度的区域活动（为期一天）中与当地家庭建立联系。www.dayofdravet.org

DSF 患者援助补助金：了解相关补助金资助项目，用于商业保险或其他援助计划未涵盖，而又有需要的医疗设备、治疗设备和教育援助。www.dsfpatientassistance.org

生日好友：如果您所爱的人患有 Dravet 综合征，您可以为他们注册，这样在他们生日的那一周，他们将收到基金会吉祥物 Aurora 赠送的生日卡和小礼物。www.dsfbirthdaybuddies.org

兄弟姐妹资源：探索源自我们群体的研究及灵感所创建的资源，Dravet 综合征专业医疗机构和心理健康专家均参与了相关指导。www.dsfsupersibs.org

医疗护理：美国各地都有专家和医疗中心，为 Dravet 综合征的治疗提供多学科护理。使用我们的工具来帮您寻找到合适您的护理团队。www.dravetdoctors.org 和 www.dravetcenters.org

研究补助金：这些种子补助金为 Dravet 综合征直接相关的研究提供资金，并为尚未充分探索的初始研究假设提供资金。www.dsfresearchgrants.org

临床试验：研究是我们开发治疗方案的最大希望，但研究不仅仅是科学家和医生的责任。患者尽其所能参加到相关研究之中非常重要。www.dravetclinicaltrials.org

教育资源：我们在官方网站上提供科普手册，在 YouTube 频道上提供教育视频。www.dravetfoundation.org/education 和 www.youtube.com/dravetsyndromefoundation

专业人士资源：把我们的网站分享给您的医疗保健专业人士，他们可以发现对他们有用的资源和信息，





尤其是当他们对 Dravet 综合征患者的治疗经验有限时。 www.dravetfoundation.org/what-is-dravet-syndrome/professional-resources

新确诊患者：请访问我们的网站以获取更新和其他信息。 www.dravetfoundation.org/newly-diagnosed





新确诊患者事项清单

家庭与社区

- 当您已经准备好与家人和朋友分享诊断结果时，您可以把工具包里的“我的家人患有 Dravet 综合征”的可撕纸条分享给他们，他们可以访问我们的网站获取更多信息。
- 联系您自己对所发生事情的感受，与您的配偶、孩子、家人以及治疗师交谈。
- 让家人或朋友陪同你参加所有医疗保健预约，帮助你的孩子或做笔记，这样你就可以集中精力，记住重要信息。
- 告诉家人和朋友你希望他们如何帮助你，因为他们可能想帮助，又不知道以何种方式。把你的需求列成清单分享给他们。

以上资源可在 DSF 官网打印

倡导和支持

- 无论您的孩子多大年龄，您都可以访问 www.dravetfoundation.org 获得信息和支持。
- 通过 www.dsffamilynetwork.org 加入 DSF 家庭网络，与其他家庭联系，注册 DSF 提供的项目和资源，包括我们的专属家长支持小组。
- 访问 www.dravetclinicaltrials.org 了解最新的研究，以及正在开展的临床试验。
- 您也可以注册参加 DSF 会议、Dravet 研讨会或录制的网络研讨会，或者访问 www.dravetfoundation.org 了解即将到来的活动。

医疗方面

- 您可以记录一份发作日志，与孩子的神经科医生分享。
常用工具 Seizure Tracker。 www.seizuretracker.com
- 对孩子所面临的各项医疗问题挑战进行优先排序，集中精力解决最重要的问题，与专家预约进行基线评估。
- 寻找了解 Dravet 综合征的专家就诊。我们的“查找医生”工具可以帮到您。 www.dravetdoctors.org
- 访问 www.appearanceactionplans.com 了解《癫痫发作行动计划》，并与孩子的神经科医生共同制作一份计划。
- 访问 www.dravetclinicaltrials.org 了解当前的临床试验，以及如何参与。
- Dravet 综合征有自己独立的 ICD-10 计费代码，这可能会让人更方便地获取新治疗。
您可访问 www.dravetfoundation.org/icd-10-code 了解详细信息。
- 与您孩子的神经科医生讨论癫痫猝死 (SUDEP)。

国家服务和教育





- 可接受州卫生部为 3 岁以下的儿童提供的早期干预服务。
- 对 3 岁及以上的学生进行评估,确定他们在学校的服务,并制定个性化教育计划(IEP)或 504 计划。(译者注:IEP 来自于美国《残疾人教育法》Individuals with Disabilities Education Act (IDEA), 确保为残疾学生提供适合其个人需求的免费公共教育。其目的是为残疾学生提供与非残疾学生相同的教育机会。504 计划来自于 1973 年《康复法》Rehabilitation Act 的 504 条款,保护符合条件的个人不因其残疾而受到歧视,防止组织和雇主剥夺残疾人获得项目福利和服务的平等机会。)
- 在您所在州的网站上查看特殊病况申请计划以及联邦和州政府的支持来源。
- 向学校工作人员提供有关 Dravet 综合征的信息,以及您孩子突发癫痫发作时的行动计划。
- 对于成年护理者,您所在州的网站将提供一份残疾特殊病况申请、经济支持和住房服务清单。
- 不确定从哪里开始? 那就从儿科医生或家庭医生那里开始。此外,所有学校和医院都有社工,他们可以帮助您与所在地区的适当项目建立联系。





患者家庭的温馨提示

- 为了防止紧急情况的发生,建议提前联系好您所在地的公共事业单位和应急部门(例如消防、警察、医院等),让他们知道您孩子有特殊需要。
- 联系你所在州的机动车管理局申请一个停车卡。Dravet 孩子是符合条件申请的,需要提交一份由医生签署的申请书。(这条对中国适用性不高,建议采取:将车停放在离居住场所较近的位置并且利于开出,以备紧急情况下驱车前往医院)
- 条件允许时可准备一个癫痫检测设备,帮助监测癫痫发作时的各项指标,DannyDid 基金会会在他们网站上有对目前市面设备的介绍。www.dannydid.org
- 可考虑购买帮助孩子降温的降温背心和毛巾,DSF 患者援助补助金对需要的医疗设备、治疗设备和教育援助提供支持。www.dsfpatientassistance.org
- 探索寻找其他治疗方案或专家,例如开展马术治疗、水疗、视觉疗法等。
- 在你所在的城市,寻找一家有专业知识团队,可为残疾人士提供特定休闲娱乐服务的机构。
- 在社交媒体上关注 DSF 以便了解最新动态,分享帖子帮助公众提高意识并帮助他人。
- 考虑主办或参与一场线下或线上 DSF 筹款活动。





做好照护者健康管理

照顾患者心情犹如坐过山车，你无微不至的照顾展现出你对孩子的爱和承诺，但是持续的这种照顾需求，伴随着担忧、疲惫、资源不足，会让人倍感压力。首先要对自己的健康负好责，才能更好地帮助孩子的诊疗，享受和孩子在一起的时光。

我们鼓励你这么做：

- **减少、管理好个人压力**：确定你能改变什么，不能改变什么，然后采取行动。即使是一个很小的改变也会有很大的不同。
- **吃好睡好**：良好的睡眠和健康饮食是一个人整体健康的重要组成部分，会减轻压力感，提升个人气质。
- **定期锻炼**：运动促进更好的睡眠，减少紧张和抑郁，增加精力和警觉性。如果没有时间锻炼，试着把它融入到你的日常活动中。
- **寻求并接受帮助**：在脑中要有一张别人可以为你做的简单事项的清单，例如你可以请别人帮助安排餐车、帮忙搬运，或者取药。
- **寻找一个治疗师**：治疗师可在你困难时帮你一把。学习处理焦虑和抑郁等强烈情绪的技巧，在整个治疗过程中帮助家庭沟通。
- **写日记**：初诊断 Dravet 综合征，你可能会有大量的疑问和想知道的信息。坚持以日记的方式，将你的问题、想法、电话号码、药物、和其他你认为重要的细节都记录下来。当你在和他人预约交流中、或者在医院的时候这个日记可以派上用场，这些时候你可能面临压力，而无法回忆起所有细节。





其他父母的一些建议

没有比其他同样来自 Dravet 综合征家庭的父母更了解你面临的挣扎和挑战了，以下是他们分享一些建议：

- 记住你为谁而战，要成为你孩子最坚强的后盾。
- 相信你的直觉——你是最了解你孩子的。
- 记得也要好好照顾好自己。
- 不要让你的恐惧，而阻碍了孩子体验生活。
- 哪怕是小的胜利，都值得庆祝。
- 相信随着时间的推移，Dravet 综合征相伴的生活应该会愈加好转。
- 开始早期干预，确保你孩子有适当地治疗方法或资源来帮助他们克服任何挫折。
- 尝试去看熟悉 Dravet 综合征新治疗方法的专家。
- 加入 DSF 的会议或活动，与其他家庭建立联系，你可以向他们学习并分享建议。
- 了解 Dravet 综合征的禁忌药物，确保避免使用这类药物，防止其不利影响。
- 你急切想知道未来到底会怎么样，但要明白，对 Dravet 综合征来说，很难预知未来。
- 未来的每一天可能有好有坏，要保持冷静，对自己和孩子更多耐心。
- 对未来心怀希望。
- 记住你孩子是独一无二的，他 / 她的医疗过程也不会和其他 Dravet 综合征患儿完全一样。

访问我们的网站 www.dravetstories.org，了解更多 Dravet 有关故事





兄弟姐妹

- 作为慢性疾病（如 Dravet 综合征）患者的兄弟姐妹，生活往往没那么轻松。他们的日常生活会被打乱，他们会担心，想知道是什么情况，他们的兄弟姐妹是否会没事。父母的时间受限，常用来响应 Dravet 综合征患儿的诸多需求，其他孩子或会感到自己不重要或被忽视。这可能会让所有相关人员都感到烦躁和沮丧。Dravet 综合征患儿的兄弟姐妹，他们的童年因此与大多数同龄人比略有不同。为他们提供机会和方法，帮他们理解和应对这种情况，是非常重要的。
- 看到癫痫发作，很可能会觉得害怕。和患儿兄弟姐妹探讨癫痫发作很重要。我们建议你与他们一起，共同制定癫痫发作时的应对计划，让他们知道到时可能要他们做什么，以及如果你得去急救室或者医院时，他们要跟谁待一起。让孩子们有这方面的认识，允许他们参与到应对计划中，会让他们感觉更有力量，能更感觉事务受控。专业咨询师或治疗师对许多孩子来说都是有幫助的，他们可帮孩子处理好自己的恐惧和复杂情绪。兄弟姐妹支援项目为患者兄弟姐妹和家庭提供了非常有用的资源。www.siblingsupport.org
- 为更好地帮助患者兄弟姐妹，DSF 在我们两年一次的大会、以及 Dravet 研讨会上提供日营地，帮助兄弟姐妹们增进彼此间的联系。这些面对面的活动提供了机会，兄弟姐妹们可增进联系，彼此的需求也在这样一个有趣、安全、关爱的氛围下得到满足。我们还提供资源来支持兄弟姐妹和他们的父母，引领帮助他们应对病情复杂情况。您还可以免费订购我们的家长资源指南和超级兄弟姐妹 VIP 工具包，有分适用于年龄 4-10 岁和 11-18 岁的两种版本。www.dsfsupersibs.org

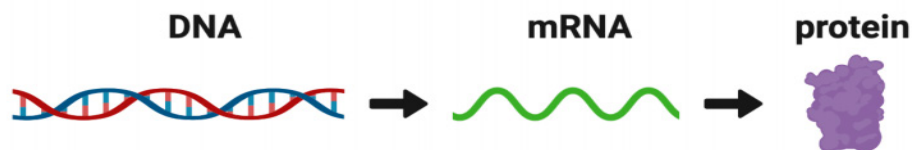




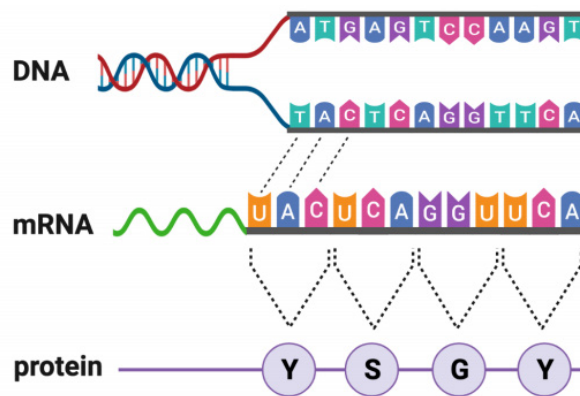
Dravet 综合症的遗传学机制

遗传学基础

在你体内，身体生长和正常功能所需的所有基因，都各有两个 DNA 拷贝。也可以理解为，基因就是你身体用来制造蛋白质时所参照的配方说明。从 DNA 中转录出来的信使核糖核酸（mRNA）单链，带着基因的指令来制造蛋白质。由不同基因制造的不同蛋白质都有其独特作用，帮助细胞正常运作。



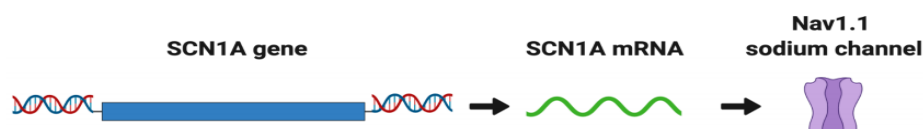
- 如果你放大并更仔细观察扭曲的 DNA 链，你会看到这些链是



- 由四个独特的碱基组成的，由字母 A、T、C、G 代表。
- 带有遗传信息的 DNA 片段——基因，转录形成 mRNA 链。（你可能会注意到 T 碱基在 RNA 中被 U 替代）。
- 然后细胞会“读取”碱基代码，一次三个字母。每三个字母组合在一起就可以编码一种氨基酸，氨基酸再组装成蛋白质，就像绳子上的珠子。一旦组装成功，蛋白质就被折叠成一个形状，并具有了功能。

SCN1A 基因

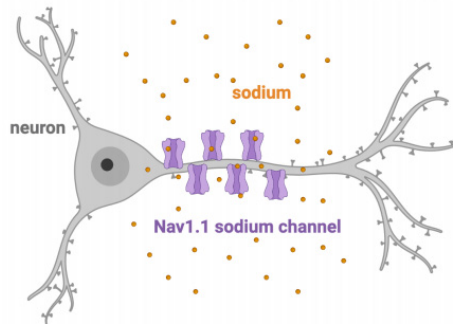
在 DNA 链中，SCN1A 基因由 16 万个碱基（A、T、C、G）组成（注：下图中，SCN1A 基因用蓝色实心框代表）。然而，这些碱基并非全都是制造蛋白质所必需的，因此当细胞将 DNA 转录成 mRNA 链时，它将包含重要信息的一部分“切割和粘贴”成大约 6000 个碱基的长度，这就是 mRNA 的长度。（那些不用于蛋白质合成的 DNA 碱基们，往往对基因有重要的调节作用——它们会告诉细胞何时制造该基因，制造多一点还是少一点。）接着，SCN1A mRNA 被细胞“读取”，如上所述，每次三个字母，以组装一个称为 Nav1.1 的蛋白质。





Nav1.1 蛋白

Nav1.1 蛋白是一个钠离子通道蛋白，它的功能是调节进入细胞的钠离子数量。大脑含有一些特殊类型的神经元，它们特别依赖 Nav1.1 钠离子通道蛋白来帮助它们正确地与其他神经元协同工作。

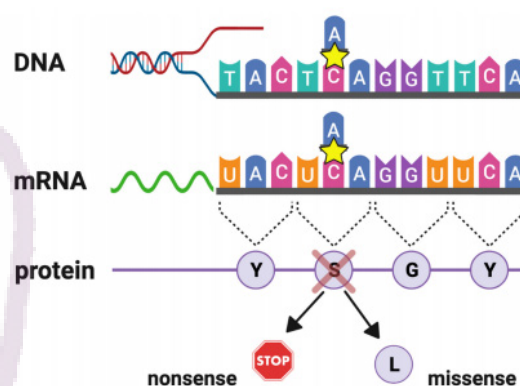


与大多数基因一样，每个人都有两个 *SCN1A* 基因拷贝。你的神经元需要这两个基因拷贝来制造足够的 Nav1.1 钠离子通道，以便有效地进行细胞间的信号传递和信息交流。

突变类型

突变是指 DNA 中的核酸序列发生改变，它改变了基因的表达量或影响了由这个基因所制造的蛋白质的功能。*SCN1A* 的几种突变类型可导致 Dravet 综合征。

一些突变改变了 DNA 密码中的一个字母。例如，下图显示了一个“C”碱基被突变为“A”碱基，这引起了以三个字母为一组的信息代码的重大变化：现在的代码不再翻译出一个氨基酸，而是指示停止构建蛋白质。这种类型的突变被称为“无义突变”。这种早期的 STOP 信号可导致 Nav1.1 钠离子通道蛋白的缩短(或称为“截短”)，因而可能无法正常运作，甚至在许多 Dravet 综合征的病例中我们发现，这种截短会导致无蛋白产生。



除了指示蛋白构建停止的突变形式之外，DNA 密码的突变还可能导致氨基酸的替换，例如将上图中的“S”氨基酸变为“L”氨基酸，这种突变被称为“错义突变”。根据突变位点不同，Nav1.1 钠离子通道蛋白的功能也会发生改变。

SCN1A 基因中还会发生一些其它形式的突变，如插入突变、缺失突变，分别指有额外的碱基插入基因序列中，或发生了碱基丢失。这些突变对 Nav1.1 钠离子通道蛋白的表达量和功能的影响程度都不尽相同。

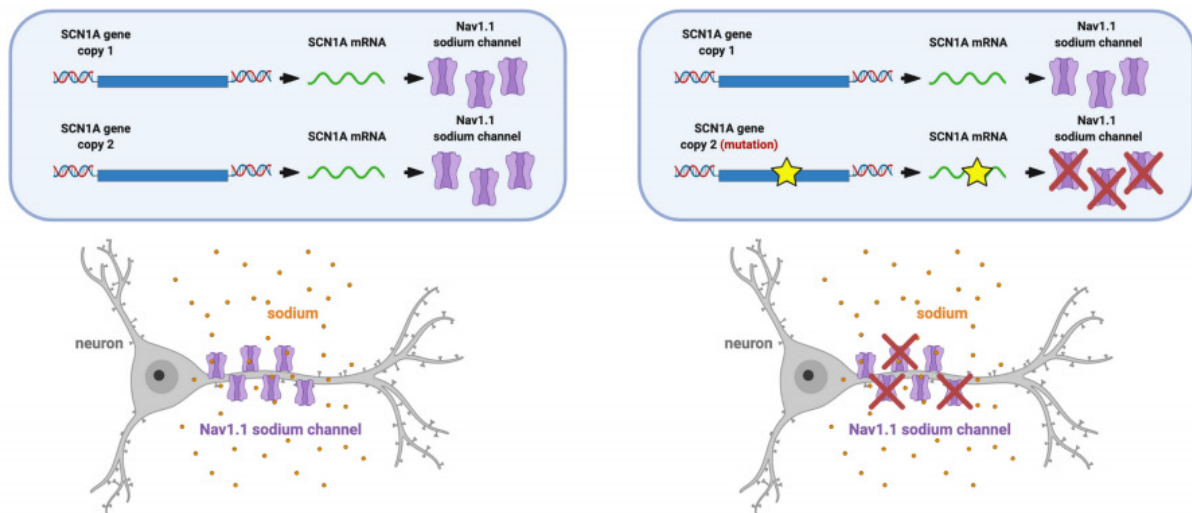




为什么 SCN1A 基因突变会导致 Dravet 综合征？

大多数 Dravet 综合征病例（大约 80-90% 的患者），都是由于 SCN1A 基因突变导致的。一般来说，这些突变仅发生在该基因的一个拷贝上，另外一个 *SCN1A* 等位基因正常，从而导致有 50% 的 Nav1.1 钠离子通道蛋白不被产生或不能完全发挥其正常功能。这种情况，常被称为“单倍剂量不足”。

一旦 *SCN1A* 基因发生了突变，以突变的 *SCN1A* 基因为蓝本制造的、表达量或功能发生了异常的 Nav1.1 钠离子通道蛋白，会损害某些类型的神经元的信号接收和传递的能力。正常情况下，神经元利用 Nav1.1 这样的钠通道将钠离子移入和 / 或移出细胞，由于钠离子具有化学电荷，这种离子转移过程对神经元电信号的发放和传递非常重要。大脑内，使用 *SCN1A* 基因制造 Nav1.1 钠离子通道蛋白的，主要是抑制性神经元。抑制性神经元能够对兴奋性神经元的电活动“踩刹车”。当抑制性神经元不能正常工作时，兴奋性神经元的活动就可能无法被适时地停止，这种过度的兴奋性电活动会导致患者发生癫痫。



以上图片，都是用 Biorender.com 的绘图工具制作出来的，图片对“中心法则（2021）模板”进行了一些改编，该模板出自 <https://app.biorender.com/biorender-templates>。





Dravet 综合征相关共患病

接下来的几页，你会看到一些通常与 Dravet 综合征相关的共患病的概述。并不是每个患者都会经历下列的所有症状，其严重程度从个体来看也大有不同。你应该学会，要观察哪些情况，必要时如何干预，同时也要乐观地看待孩子的未来。

发展、认知和言语 - 语言延迟

通常在出生的第一年，孩子的发育里程碑是基本正常的，但到了学龄，Dravet 综合征患儿会出现不同程度的发育迟缓，这可能会影响学习、认知、言语、语言和动作发展。幼儿可能会经历技能退化或迟缓。对患有 Dravet 综合征的青少年和成人的研究表明，大多数患者有中度至重度的智力障碍。及早进行健康干预，以及在适学年龄获得特殊教育支持对确保每个孩子充分发挥潜力非常重要。根据患者的发育和需求，鼓励患者参与物理治疗、作业治疗和言语方面的治疗。

虽然 Dravet 综合征的潜在遗传问题 (SCN1A 基因变异) 可能是上述发育迟缓的原因，但癫痫发作频率和严重程度、药物副作用或使用禁忌药物（如在确诊之前用了钠离子通道阻滞剂）也会有影响。随着遗传学和基因检测的进步，人们对 Dravet 综合征的认识正在提高，儿童也比以往更早地得到确诊。另外，近年来治疗 Dravet 综合征的新药物也帮助许多患者更好地控制了癫痫发作。与此同时，仍有待观察的是，是否在早期发育过程中就采取适当的护理、并采用更好的治疗方法，会提升 Dravet 患儿和成人的长期表现。

行为问题

自闭症样特征、注意缺陷障碍 (ADD) 或注意缺陷多动障碍 (ADHD) 在 Dravet 综合征中很常见。你的孩子可能会出现不断重复持续某动作，或对特定事情显出强迫性。易怒和攻击性行为也很常见。以上行为对成长的各阶段都构成挑战，而且随着孩子体型增长，到了成年阶段，会更难帮助孩子驾驭这些行为。与自闭症的其他一些表现特征不一样，Dravet 综合征患者往往会过度社交，尽管有些人可能更喜欢与成年人互动而不是跟同龄人互动。也有关于患者有抑郁或焦虑症的报告，特别是在儿童接近青春期和走向成年时。家庭通常要咨询行为治疗师或实施常规行为治疗，药物治疗也会在不同程度上协助解决行为和心理健康方面的问题。精神病学家或神经心理学家可指导患者进行以上选择。另外，让您孩子的照护者与神经科医生建立起良好的协作关系，可能会对更好地提供照护服务、增减药物提供帮助。

运动障碍

运动、平衡和步态的问题，以及肌张力降低和灵活性下降会随着孩子的发育变得明显起来，这些问题通常会伴随患者一生。患有 Dravet 综合征的成年人通常有“蹲伏步态”；在某些情况下行动可能会需要协助。儿童应定期进行步态问题筛查。通常建议患者开展物理和作业疗法，某些患者会使用矫形器。多做涉及全身的游戏活动可能会有利于保持行动灵活性。许多患者家庭建议，可采用治疗性骑马（马术治疗）和水疗，以协助开发并维持核心力量。遗憾的是，对患儿运动性问题的的发展还没有完全研究透，也没有最佳疗方的专家共识。随着年龄的增长，有的患者会借助推车，满足长距离行动，或协助发作后的康复。





发育和营养问题

Dravet 综合征患者的身高和体重可能小于其年龄组的平均水平，而且这种差异可能会随着年龄的增长而增加。有研究表明，部分患者可能存在内分泌或代谢功能异常。照护者经常会报告孩子有食欲下降和肌肉张力下降等问题，影响其饮食能力。此外，一些抗癫痫药物会影响食欲、新陈代谢或营养吸收。如果你的孩子遇到这些问题，可能会被转至内分泌科或胃肠病科的专家治疗。如果肌肉张力差或食欲影响营养摄入和整体生长，患者会经历手术放置胃管（也称为 g 管或 PEG 管），这样的情况也不少见。通过这些管子，可喂食以及输送口服药物。根据患者的情况，会临时或永久放置胃管。

睡眠困难

Dravet 综合征的患者会有睡眠问题。睡眠障碍在许多发育性癫痫综合征中比较常见，而且患者生物钟（身体内部日常节律）似乎发生了改变。你的孩子可能很难有规律的睡眠模式，给整个家庭带来困扰。睡眠困难的治疗方法有限，在医生的指导下，一些家庭会补充褪黑素，有一定作用。此外，随着儿童年龄增长，夜间或睡眠时的发作可能会更加频繁。如果夜间癫痫规律性发作，一些家庭会与神经科医生讨论改变药物剂量和次数，以更好针对白天或夜间的高发作风险期。许多家庭会使用夜间监测器，如婴儿监测仪、脉搏血氧仪或发作检测设备。发作检测非常重要，因为没有干预的长时间发作可能会增加癫痫持续状态（发作时间长）或癫痫猝死（SUDEP）的风险。你应该与孩子的神经科医生讨论选择适当的治疗方法，寻找协助支付以上相关费用的资源，如 DSF 患者援助补助金项目等。

慢性感染

有照护者报告他们的患儿似乎更易受感染。有限的证据表明，免疫失调可能与 Dravet 综合征有关。感染，不管有热或无热，都可能是发作诱因。在患病期间，使用退烧药或另增加某种抗癫痫药物（通常称为“桥梁药物”）是有必要的，可避免发作增加。你可以与孩子的神经科医生探讨如何在生病感染期间管理癫痫发作。

自主神经功能障碍

自主神经功能障碍指你的身体不能调节某些自主身体环节，如体温、心率和消化过程。目前尚不清楚为什么这在 Dravet 综合征中较常见。因为温度的剧烈变化或过热可能是许多患有 Dravet 患儿和成人癫痫发作的诱因，家庭中经常采取额外的预防措施，如避免过热或过冷的水，严格控制室温，以及使用降温背心等。自主神经功能障碍的潜在原因尚不清楚。你的医生可能会开一些旨在控制这些症状的药物。

心脏问题

关于 Dravet 综合征对心脏影响的研究有限，但一些证据表明心率和 / 或心律可能会发生变化。一个可能的解释是，心脏细胞也存在 SCN1A 基因。一些研究人员认为，Dravet 综合征中癫痫猝死（SUDEP）风险的增加可能与这些心脏调节的细微变化有关。应密切监测心脏健康，如出现任何问题，可转诊给心脏病专家。使用芬氟拉明这种新批准的 Dravet 综合征药物时，也要密切监测心脏健康。服用该药物的患者需要每 6 个月进行一次超声心电图检查，以监测心脏瓣膜疾病风险。





下一步

请访问我们网站的新确诊患者页面，www.dravetfoundation.org/newly-diagnosed，了解更多信息。我们的网站定期更新相关研究和临床试验的消息，您可以随时访问我们所有的项目和资源。

在社交媒体上关注我们，并订阅我们的月度新闻简报，获取最新的资源和活动信息。

记住，支持形式是多样的，您的需求也会随着时间的进展而改变。

我们一直在这儿，支持你，在每段路程中满足你的需求，在每个阶段帮你迈出下一步。



中文编译团队：（按章节序，排名不分先后）

- | | |
|---------------------------|------------|
| 1. 关于 Dravet 综合征基金会 (DSF) | 北京甜妈 |
| 2. 欢迎 | 北京甜妈 |
| 3. 当诊断时 | 北京甜妈 |
| 4. 认识 Dravet 综合征 | 北京豆爸 |
| 5. 孩子的确诊 | 北京豆爸 |
| 6. 成年后的诊断 | 北京豆爸 |
| 7. 基因检测能否预测孩子未来？ | 厦门柚子爸 |
| 8. 当下治疗方法 | 厦门柚子爸 |
| 9. 新治疗方法研究 | 厦门柚子爸 |
| 10. DSF 项目计划和服务 | 北京优优妈 |
| 11. 新确诊患者事项清单 | 北京优优妈 |
| 12. 病友家庭的温馨提示 | 北京哈尼爸 |
| 13. 做好照护者健康管理 | 北京哈尼爸 |
| 14. 其他父母的一些建议 | 北京哈尼爸 |
| 15. 兄弟姐妹 | 北京哈尼爸 |
| 16. Dravet 综合征的遗传学机制 | Olivia 米小依 |
| 17. Dravet 综合征相关共患病 | 唐山小雨妈妈 |
| 18. 下一步 | 厦门柚子爸 |

全文翻译审核：厦门柚子爸

责任编辑：西安 MIKI 妈

排 版：北京豆爸

与疾病共处，怀希望前行。

本书已由卓蔚向美国患者组织获取中文版编译授权。
中文译文著作权归卓蔚宝贝志愿者所有。



卓蔚宝贝志愿者