



Stiripentol – et nisjeprodukt

Inoue Y et al.

*Stiripentol open study in Japanese patients with Dravet syndrome
Epilepsia 2009; 50: 2362-8*

Hensikt: Å undersøke behandlingssituasjonen for pasienter med Dravet syndrom og høste erfaringer med stiripentol i en åpen studie.

Metode: Pasienter med Dravet syndrom med alder >1 år ble rekruttert fra flere sentra i Japan. Journalene ble gjennomgått og et utvalg av pasienter med > 4 GTK/mnd ble invitert til å forsøke stiripentol som tilleggsbehandling i dosering 50mg/kg/dag eller opp til 1000 mg/dag.

Resultater:

- 112 pasienter [gjennomsnittsalder 15 år (1-46)] ble undersøkt. Bare 15% av forsøkene med ulike antiepileptika hadde ført til anfallsreduksjon >50%. Brom, valproat og klobazam var de beste legemidlene.
- 23 pasienter (alder 1-22år) ble behandlet med stiripentol; 14 opplevde >50% anfallsreduksjon, hvorav to ble anfallsfrie. Hos mange ble anfallene lettere og kortere. SCN1A-mutasjoner ble påvist hos 17 av 18 testede pasienter.

Konklusjon: Pasienter med Dravet syndrom kan ha nytte av behandling med stiripentol.

EGNE KOMMENTARER: Stiripentol er et nisjepreparat som nå har kommet på markedet som tilleggsbehandling ved Dravet syndrom (Severe myoclonic epilepsy of infancy), en av de mest intraktable former for epilepsi. Bakgrunnen for godkjenningen er en tidligere kontrollert studie i Frankrike som viste effekt av stiripentol hos barn. I denne studien fra Japan deltok både barn og voksne. Sykdommen starter før ett års alder, men diagnosen blir i dagens situasjon stilt i ulike aldre og kan bekreftes ved å påvise mutasjoner i SCN1A-genet. Det er holdepunkter for at dysfunksjonen særlig manifesterer seg i natriumkanalene til de inhibitoriske GABAerge internevroner slik at hemningen blir redusert. Som vist i denne undersøkelsen har vanlige antiepileptika som regel utilstrekkelig effekt. Natriumkanalblokkere som lamotrigin og karbamazepin forverrer ofte tilstanden. Stiripentol har GABAerg effekt (allosterisk modulator av GABA-A-reseptoren) og kan derfor motvirke defekten. En enzymhemmende effekt omfatter en rekke undergrupper av CYP 450 slik at serumkonsentrasjonen av flere andre antiepileptika kan øke.

Da vi nå både har en spesiell behandling og en genetisk markør for Dravet syndrom, er det viktig at både barne- og voksennevrologer er oppmerksomme på tilstanden.

Øynene opp for Dravet syndrom! Tenk særlig på det hos utviklingshemmede når anfallene har debutert med kompliserte feberkramper før ett års alder. Multiple anfallsformer, både generaliserte og partielle, er vanlig i barnealder; senere kan nattlige GTK-anfall dominere.

Eylert Brodtkorb