**卓飛症候群 (Dravet syndrome) 疾病介紹**

卓飛症候群 (Dravet syndrome，DS)是一種嬰兒時期嚴重的肌陣攣性癲癇，隨著年齡增長會發展出現其他癲癇發作類型，且病童合併發展遲緩以及語言障礙，癲癇患者中約有3-6%確診為本症候群。

疾病發生率在1/20,000~1/40,000，有80-90%卓飛症候群患者被發現與*SCN1A*基因突變有關，但並不是所有的*SCN1A*基因變異都會導致卓飛症候群。該疾病遺傳模式為體染色體顯性遺傳，通常為*SCN1A*基因的新突變；但屬遺傳性*SCN1A*基因變異之類型，其家族中可能有癲癇或熱性痙攣病史。研究顯示，*SCN1A*的基因變異導致腦神經細胞中傳遞離子訊息的鈉離子通道管控失調，而鈉離子通道對於溫度極為敏感，故高溫會引發患者癲癇發作。

典型患者通常在一歲前出現熱性及非熱性，局部和全身性強直陣攣性抽搐，通常為癲癇重積狀態。隨著年齡增長發展出現其他癲癇發作類型，包括肌陣攣性癲癇、非典型失神性癲癇和局部複雜性癲癇。卓飛症候群患者在1歲前的腦電圖及精神運動發展(psychomotor development)通常為正常，但多在2-3歲期間開始出現異常腦波、明顯的發展遲緩、共濟失調、感覺統合失調、認知障礙、語言障礙、睡眠障礙及肌肉張力低下，4歲後相較於之前，抽搐較不頻繁但仍持續，~~若~~認知及神經受損則不可逆，多數成年患者需要依賴他人照護。其他常見健康問題包括行為問題、體溫調節及排汗功能、步態異常及心律不整等。這一連串的臨床進展，是卓飛症候群的特點，也是診斷之線索。

在癲癇族群中，卓飛症候群患者的死亡率偏高，~~最~~主要為癲癇患者之非預期性猝死 (Sudden Unexpected Death in Epilepsy，SUDEP)。依據美國疾病管制局建議，首要為定時服用癲癇藥物及建立個人癲癇管理計畫、避免過度飲酒、充足的睡眠並且家中成員學習癲癇急救課程。由於卓飛症候群的基因變異與鈉離子通道有關，避免使用鈉離子通道阻斷劑: Carbamazepine(癲通)、 Oxcarbazepine (除癲達)等。

卓飛症候群的治療選擇性有限，主要以減少癲癇發作頻率及預防癲癇重積狀態為目標，且必須多方考量患者狀況，配合個人用藥差異性來調整。通常先以Valproic Acid (帝拔癲)或Clobazam(服利寧)為第一線藥物治療，未有明顯改善症狀則可考慮~~添~~加Stiripentol (Diacomit) 或Topiramate (妥泰)，或搭配生酮飲食及其他抗癲癇藥物 Clonazepam (利福全)，Levetiracetam (優閒)等。雖有多種藥物選擇，但癲癇的治療仍相當困難，目前的藥品如歐盟及美國認證的Stiripentol (Diacomit)，及美國核准治療2歲以上患者使用的最新藥品Cannabidiol (CBD)於國內目前尚未進口及健保給付，期待能盡早引進為治療提供更適切的選擇。

除了症狀治療，需減少癲癇發作的危險因子，包括體溫過高，光刺激或格式化刺激(Pattern stimulation)。除了醫護人員，卓飛症候群患者還需要包括物理、職能和語言治療師、社工師各方面專家共同照護，以達到良好的生活品質。