



**CHALLENGES OF EARLY DIAGNOSIS OF DRAVET
SYNDROME AS AN EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY.
DESCRIPTION OF THE CLINICAL CASE**

**Gulyamova Durdona Nasriddinova
Jabborov Jonibek Erkinovich
Bozorov Erkinjon Zokirjonovich**

The Center for the Development of professional qualifications of
medical workers. Department of "Neurology of childhood" named after
Sh.Sh.Shamansurov

<https://doi.org/10.5281/zenodo.16760300>

ARTICLE INFO

Received: 01st August 2025
Accepted: 06th August 2025
Online: 07th August 2025

KEYWORDS

SCN1B; developmental and
epileptic encephalopathy;
carbamazepine.

ABSTRACT

Dravet syndrome is an early-onset developmental and epileptic encephalopathy that manifests in the first year of life. The presentation typically involves prolonged myoclonic and atonic-astatic seizures associated with fever. Psychomotor development in children is age-appropriate before seizure onset but begins to slow from around 18 months, with progressive impairments in speech, mobility, and feeding over time. A small subset of patients (10-15%) have mutations in the SCN1B sodium channel gene, although SCN1B mutations may also be associated with less severe forms of epilepsy, such as generalized epilepsy with febrile seizures (GEFS). The aim of this review is to determine which antiepileptic drugs (used as monotherapy or adjunctive therapy) are effective in managing seizures in Dravet syndrome.

**СЛОЖНОСТИ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ДРАВЕ КАК
ЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ. ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО
СЛУЧАЯ**

**Гулямова Дурдона Насриддиновна
Джабборов Джонибек Эркинович
Бозоров Эркинжон Закиржонович**

Центр развития профессиональной квалификации медицинских работников,
Кафедра "Детской неврологии" имени Ш.Ш.Шамансурова. Ташкент

<https://doi.org/10.5281/zenodo.16760300>

ARTICLE INFO

Received: 01st August 2025
Accepted: 06th August 2025
Online: 07th August 2025

ABSTRACT

Синдром Драве — это ранняя развивающаяся эпилептическая энцефалопатия, проявляющаяся в течение первого года жизни. Заболевание обычно начинается с продолжительных миоклонических и атонически-астатических припадков, часто связанных с лихорадкой. До начала припадков психомоторное развитие детей соответствует возрастной норме,



KEYWORDS

*SCN1B; развитие и
эпилептическая
энцефалопатия;
карбамазепин.*

*однако с 18 месяцев наблюдается его замедление, а со временем формируются нарушения речи, моторики и пищевого поведения. У небольшой части пациентов (10–15%) выявляются мутации в гене натриевого канала **SCN1B**. При этом мутации в **SCN1B** могут быть связаны и с менее тяжёлыми формами эпилепсии, такими как генерализованная эпилепсия с фебрильными судорогами плюс (**GEFS+**). Цель данного обзора — определить, какие противоэпилептические препараты (в виде монотерапии или в составе комбинированной терапии) являются эффективными в лечении судорог при синдроме Драве.*

EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA SHAKLIDAGI DRAVE SINDROMINI ERTA TASHXISLASHDAGI QIYINCHILIKLAR. KLINIK HOLAT

Gulyamova Durdona Nasriddinovna

Jabborov Jonibek Erkinovich

Bozorov Erkinjon Zokirjonovich

Tibbiyot xodimlarining kasbiy malakasini rivojlantirish markazi

Sh. Sh. Shamansurov nomidagi "Bolalik davri asab kasalliklari" kafedrası

Телефон: +998946705181. dngulyamova@gmail.com

<https://doi.org/10.5281/zenodo.16760300>

ARTICLE INFO

Received: 01st August 2025

Accepted: 06th August 2025

Online: 07th August 2025

KEYWORDS

*SCN1B; rivojlanishi va
epileptik ensefalopatiya;
karbamazepin.*

ABSTRACT

*Drave sindromi – bu hayotning birinchi yilida namoyon bo'ladigan, erta boshlangan, rivojlanish va epileptik ensefalopatiya. Taqdimot odatda istma bilan bog'liq bo'lgan uzoq davom etadigan miyoklonik va atonik-astatik xurujlar bilan namoyon bo'ladi. Bolalarda xurujlar boshlanishidan oldin psixomotor rivojlanishi yoshiga mos, ammo 18 oyligidan boshlab sekinlasha boshlaydi va vaqt o'tishi bilan nutq, harakatchanlik va ovqatlanishning buzilishi rivojlanadi. Bemorlarning uncha ko'p bo'lmagan qismida (10-15%) **SCN1B** natriy kanali genida mutatsiyaga ega, ammo **SCN1B** mutatsiyalari epilepsiyaning kamroq og'ir shakllari, masalan, febril tutqanoqli generallashgan epilepsiya (**GEFS**) bilan bog'liq bo'lishi ham mumkin. Ushbu ko'rib chiqishning maqsadi Drave sindromida tutqanoqni davolashda qaysi antiepileptic preparatlar (monoterapiya yoki qo'shimcha) samarali ekanligini aniqlashdir.*

Xalqaro epilepsiyaga qarshi liga (ILAE) tomonidan ishlab chiqilgan epilepsiya va tutqanoq turlarining yaqindagi nashriga ko'ra, epilepsiya tasnifi bir nechta diagnostik darajalarni (bosqichlarni) o'z ichiga oladi: 1) tutqanoq turidan epilepsiya turiga (umumiy/fokal/kombinatsiyalangan umumiy va fokal/noma'lum), 2) epilepsiya sindromi diagnostikasi 3) etiologiyasi (genetik/struktur/ yuqumli/ metabolik/ immun/noma'lum) [12].



Drave sindromi (DS) birinchi marta 1978 yilda tasvirlanganida, u "epilepsiya sindromlari" ni aniq klinik va elektrofiziologik nuqtai nazardan aniqlashga qaratilgan ilmiy harakat kontekstida edi. 1960 va 1970 yillar davomida balog'atga yetmagan miyoklonik epilepsiya (JME), Lennox-Gastaut sindromi, miyoklonik-astatik epilepsiya va Otaxara sindromi kabi ko'plab yangi diagnostika toifalari tan olingan va o'sha paytdan beri klinik amaliyot va tadqiqotlarga ta'sir ko'rsatdi. 2001 yilda SCN1A genining de novo variantlari DSning ko'p holatlarini keltirib chiqarishi aniqlangandi [6].

Drave sindromi (DS) kam uchraydigan, davolanib bo'lmaydigan epileptik ensefalopatiya bo'lib, uning klinik ko'rinishi chaqaloqlik davridagi istma bilan bog'liq konvulsionalarni o'z ichiga oladi va ular asta-sekin afebril konvulsionalarga aylanadi. Kasallik polimorf xurujlar, kognitiv faoliyatining pasayishi, xulq-atvorning buzilishi bilan kechadigan zo'rayib boruvchi kasallikdir.[2]

Bingwei Peng, Xayxia Chju va boshqa bir qancha tadqiqotchilar SCN1A bilan bog'liq rivojlanish epileptik ensefalopatiyasi (DEE) bo'lgan 46 bola o'rtasida klinik fenotiplar va genotiplar o'rtasidagi bog'liqlikni o'rganish maqsadida o'tkazilgan kuzatuv natijalariga ko'ra, 46 bemorning 2 tasida (4,35%) 3 oylikdan oldin, 42 tasida (91,30%) 3 oydan 9 oygacha, 2 tasida (4,35%) 10 oylikdan keyin alomatlar paydo bo'lgan. Ikkita (4,35%) bolalik epilepsiyasi migratsiya o'choqli tutqanoqlari (EIMFS), 44 (95,7%) esa Drave sindromi (DS), shu jumladan, 28 (63,6%) fokal boshlangan (DS-F), 13 (29,5%) miyoklonik tipdagi (DS-2) tipidagi (DS-2) va umumiy (%1) bilan kasallangan. 2 ta holat (4,55%) epileptik holat (DS-SE)[11].

Drave sindromi, shuningdek, chaqaloqlikning og'ir miyoklonik epilepsiya sindromi sifatida ham tanilgan, autosom dominant yo'l bilan o'tuvchi genetik kasallikdir. Bu og'ir, nogironlikka olib keluvchi, rivojlanish epileptik ensefalopatiya bo'lib hisoblanadi. Uchrash chastotasi 1:15,700 dan 1:40,900 nisbatan kuzatiladi. Bundan tashqari, ushbu sindromda o'lim darajasi yuqori bo'lib, o'limning eng keng tarqalgan sabablari epilepsiya holati va epilepsiyada to'satdan kutilmagan o'lindir[1].

Hozirgi kunda epileptik sindromlar ichida DSga olib keluvchi SCN1A mutatsiyasi eng yaxshi o'rganilgan gen bo'lishiga qaramasdan, bir qancha savollar javobsiz qolmoqda. DSga fenotip jihatdan o'xshash bo'lgan SCN1A bilan bog'liq bir nechta epilepsiyalar tasvirlangan: Oilaviy febril tutqanoq (FS), febril tutqanoqli irsiy epilepsiya plyus (GEFS+) va migratsiya o'choqli tutqanoqli go'daklik epilepsiyasi (EIMFS, shuningdek, nofayl epilepsiya), epilepsiya holatlarida ham variantlar topilgan- gemiplegik migren (FHM)[6].

Hozirgacha aniqlangan patogen SCN1B, HCN1, KCN2A, GABRA1, GABRG2 va STXBP1 genlar mutatsiyasi ham Drave sindromini keltirib chiqarishi mumkin [2]. Voltajga bog'langan natriy kanallarini (SCN) aminokislotalar ketma-ketligi, tuzilishi va funksiyasiga o'xshash SCN1A/2A/3A/8A to'rtta SCN genidagi genetik variantlar geterogen epilepsiya fenotiplari va neyrorivojlanish kasalliklari bilan bog'liq [4]. Drave sindromi SCN1A gen de novo mutatsiyasi hisoblanib, faqat 10% holatlardagina ota-onalarning SCN1A genining irsiy mutatsiyasidan kelib chiqadi [1].

Sutemizuvchilarda o'tkazilgan tadqiqotlarga asoslanib [1], SCN1A geni kuchlanish bilan bog'langan natriy ion kanalining $\alpha 1$ subbirligini kodlaydigan oqsil (Nav1.1.) α bo'linmasi va bir yoki bir nechta β bo'linmalaridan iborat. α sub birlik funksional birlik hisoblanib va asosan markaziy asab tizimida joylashgan. Tadqiqotlar shuni ko'rsatdiki, sichqonlarda SCN1A geniga



ta'sir qilish gippokampdagi GABAergik ingibirlovchi interneyronlarda natriy oqimlarining sezilarli darajada pasayishiga olib keladi. Bu holat ingibirlovchi interneyronlar funktsiyasini zaiflashtiradi, asab tizimining qo'zg'alishi va tormozlanish jarayonlarining muvozanatni buzilishiga va epileptik xurujlarga olib keladi [1].

SCN1A, SCN2A va SCN8A genlari mos ravishda Nav1.1, Nav1.2 va Nav1.6 α -bo'linmalari kuchlanishli natriy kanalini (VGSC) kodlaydi [9]. Nav1.2 asosan neokorteks va gippokampdagi qo'zg'atuvchi neyronlarda ifodalanadi [9]. SCN2A autizm spektrining buzilishi va/yoki aqliy zaiflik bo'lgan bemorlarda eng ko'p de novo variantlariga ega bo'lgan gendir [9].

Kazuxiro Yamakava, Miriam X. Meysler va boshqalar taqdim qilgan ma'lumotlarga ko'ra, SCN8A gen mutatsiyasida rivojlanish va epileptik ensefalopatiyadan tashqari, eng og'ir holatlarda ataksiya va xoreoatetoz kabi harakat buzilishlari kuzatilgan. SCN1B qo'zg'atuvchi va tormozlovchi neyronlarda ifodalangan ko'p funktsiyali kanalni tartibga soluvchi molekular bo'lgan g'ovak hosil qilmaydigan VGSC β 1 va β 1B subbirliklarini kodlaydi. SCN1B variantlari ko'p etiologiyali epilepsiya bilan og'rigan bemorlarda qayd etilgan [9].

Natriy kanallarining turli kasalliklari bilan bog'liq bo'lgan klinik fenotiplar xarakterli ko'rinishga ega. Drave sindromi (DS), og'ir rivojlanish va epileptik ensefalopatiya bo'lib, u SCN1A missens va oqsillarni qisqartirish mutatsiyalari, shuningdek, genning o'chib ketishi (deletsiya) tufayli yuzaga keladi [4]. SCN1A ichidagi mikrodeletsiyalarni o'z ichiga olgan kichik nusxalar soni o'zgarishlari (CNVs), shuningdek, 2-xromosomada yaqin atrofdagi SCN2A va SCN3A genlarini o'z ichiga olgan katta CNVs DS bilan kasallangan bemorlarning kichik foizida topiladi [4]. Ba'zi manbalarga ko'ra, erta infantil rivojlanish epileptic ensefalopatiya (EIDEE) fenotiplarini tasdiqlovchi va SCN1A funksiyasining ortishi (GoF) epilepsiyalarining engilroq, ya'ni go'daklik yoki bolalik davridan boshlanadigan, (o'rtacha 7,5 yoshda), normal intellekt yoki yengil buzilish sharoitida fokal epilepsiya bilan og'rigan bemorlar haqida xabar beradi. Ushbu fokal epilepsiya ko'pincha irsiy bo'lib, febril tutqanoqlar sezilarli emas. SCN1A GoF EIDEE ni hayotning erta davridagi Drave sindromidan farqlash juda muhim va fenotipik farqlarni tushunishni talab qiladi. SCN1A -EIDEE da tutqanoq odatda 3 oylik, 3,5 yoshda boshlanadi, Drave sindromida esa o'rtacha boshlanish yoshi 6 oy [3]. Funktsiyani oshishining (GoF) kichik miqdori SCN1A noto'g'ri variantlari tasvirlangan va ular oilaviy gemipleqik migren 3 turi (FHM3) bilan bog'liq [4]. SCN1A da funktsiyani yo'qotish (LoF) va oqsilni kesish variantlari (PTV) γ -aminobutirat kislotali interneyronlarda natriy oqimining kamayishiga olib keladi, natijada hayotning birinchi yilida uzoq davom etadigan, febril va afebril generallashgan klonik va gemiklonik xurujlar bilan kechadigan klassik DS fenotipiga olib keladi. Epilepsiya odatda farmakorezistent bo'lib, kasallangan bemorlarda kognitiv, xulq-atvor va harakat buzilishlari rivojlanadi [4]. SCN2Adagi GoF missense variantlari <3 oylik bo'lgan neonatal yoki erta infantil xurujlar bilan bog'liq, funktsiyani yo'qotish (LoF) missens va oqsilni kesish variantlari (PTV) esa keyinchalik boshlangan epilepsiya va autizm spektrining buzilishi (ASD) bilan bog'liq [4]. SCN8A ensefalopatiya go'daklik davrida fokal, tonik, klonik, miyoklonik absans va epileptik spazmlar kabi bir nechta xuruj turlari bilan namoyon bo'ladi [4].

Bolalarda xurujlar boshlanishidan oldin psixomotor rivojlanishi yoshiga mos, ammo 18 oyligidan boshlab sekinlasha boshlaydi va vaqt o'tishi bilan nutq, harakatchanlik va ovqatlanishning buzilishi rivojlanadi [8].



SCN3A bilan bog'liq epilepsiya klinik jihatdan geterogen bo'lib, asosan funksiyaning oshishi(GoF) noto'g'ri variantlari, erta boshlangan xurujlar, epileptik ensefalopatiya, polimikrogiriya va rivojlanish buzilishi bilan namoyon bo'ladi [4]. DSni davolash uchun birinchi darajali dorilarga valproat kislotasi, topiramat va klobazam kiradi. Biroq natriy kanal bloklovchi preparatlarni qo'llash mumkin emas [7]. Drave sindromida klobazam va valproat bilan birgalikda davolanishda samara bermagan bemorlarda Elliott 2018 tadqiqotlari natijalariga ko'ra stirepentolni qo'llash samaraliroq ekanligi ko'rsatildi [8]. Dalillarga asoslanib [8], stiripentolni natriy valproat va klobazamga qo'shimcha terapiya sifatida birgalikda qo'llanilganda xurujlar chastotasining kamayishi aniqlandi.

Ba'zi manbalarga ko'ra agar boshqa barcha davolash usullari muvaffaqiyatsiz bo'lsa, kaliy bromidi epilepsiya bo'yicha tajribaga ega nevrologning nazorati ostida ko'rib chiqilishi kerak degan fikrlar mavjud. Kaliy bromid klinik amaliyotda refrakter Drave sindromi bo'lgan bolalarda qo'llaniladi. U Buyuk Britaniyada litsenziyalanmagan bo'lishiga qaramasdan, uni bemorlar olish mumkin va ushbu dori bilan bog'liq salbiy ta'sirlarni diqqat bilan kuzatishni talab qiladi [8].

Leonardo B Sileniks, Nikol K Kerroll va boshqa bir qancha mualliflar bergan ma'lumotlarga ko'ra [10], fenfluraminning 5-HT-relizatori/qayta qabul qilish ingibitori Drave va Lennoks-Gasto sindromlari, bolalar epilepsiyasining ikki turi uchun qo'shimcha davolash sifatida foyda keltirgan. 5-HT funksiyasini kuchaytirishga qaramay, fenfluraminning ko'plab ta'siri 5-HT_{2C} retseptorlari faollashuviga bog'liq ekanligi ko'rsatildi, bu 5-HT_{2C} retseptorlari faollashuvi antikonvulsant xususiyatga ega bo'lishi mumkinligini ko'rsatadi.

Yuqoridagilarga asoslanib, kafedramizga murojaat qilgan bir bemor klinik holatini misol keltiramiz.

Bemor M.

Tug'ilgan sana: 06.26.2019

Turar joyi: Jizzax viloyati

Shikoyati: Onasining so'zidan talvasa xurujlariga, aqliy va ruhiy rivojlanishdan orqaga ketishiga

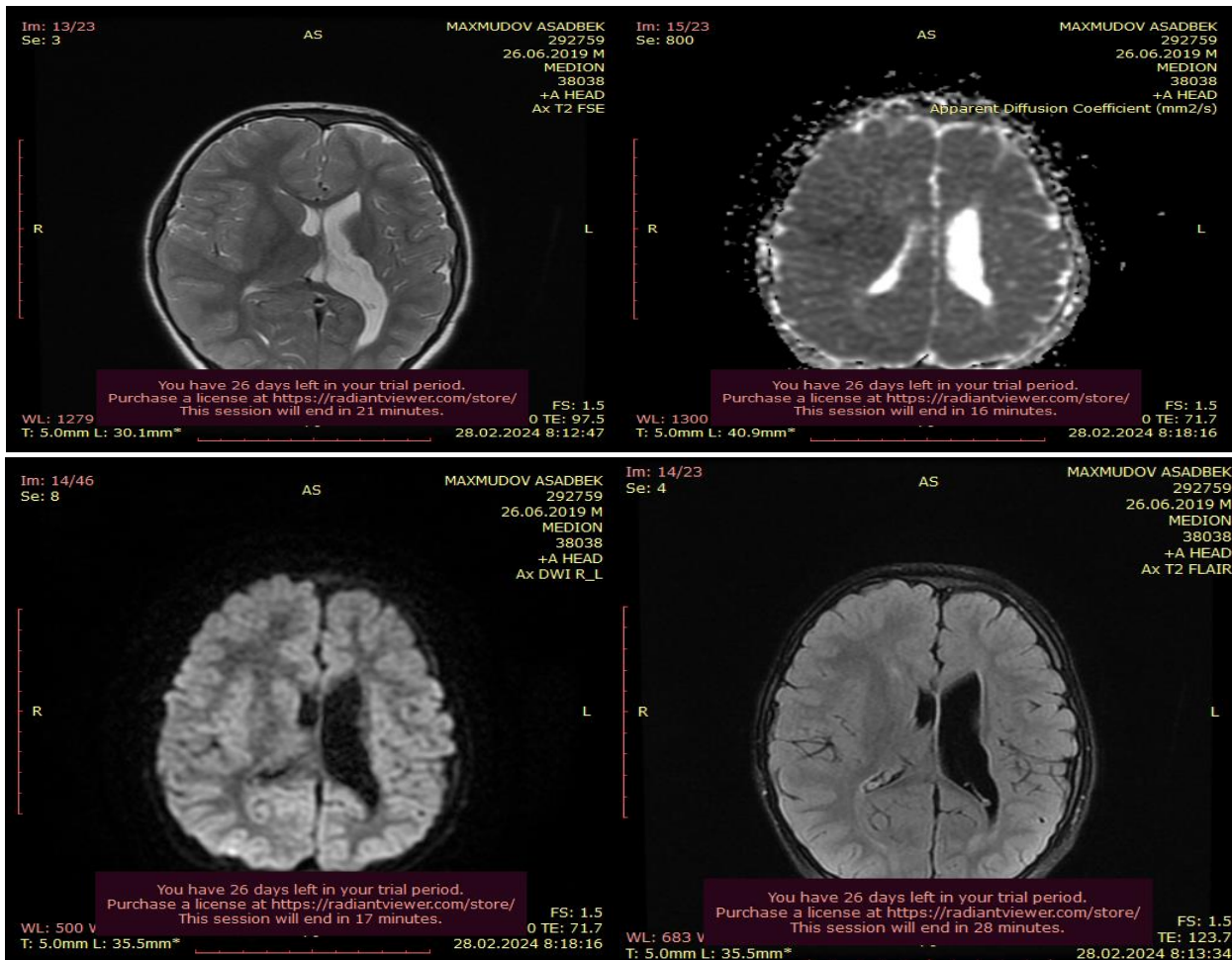
Anamnesis morbi: Onasining so'zidan 6 oylikidan bolada mioklonik xurujlar paydo bo'lgan. Konvuleks 30mg/kg/sutkasiga ichib yurgan. 1,5 yoshidan boshlab mioklonik xurujlar ko'paygan, keyin konvuleksga 40mg/kg /sut dan Keppra qo'shilgan. Shundan so'ng 2 yoshidan astatik xurujlar qo'shilgan, xurujlar soni kuniga 20-30 martaga yetgan, ahvoli yaxshilanmagach 4mg/kg/sut dan Lamitor qo'shilgan va xurujlar soni kamaygan. Ammo toshma toshgach lamitor to'xtatilgan. Shundan so'ng Letiram+Topamaks ichgan ahvoli yaxshilanmagach 10mg/kg/sut Gidrokortizon buyurilgan, ahvoli yaxshilanmagan. 3 yoshidan boshlab 20 mg/kg/sutkasiga Karbamazepin monoterapiya sifatida davom etgan va xurujlar to'xtagan. Lekin EEG si salbiy tomonga o'zgargan, autizm belgilari, aqliy zaiflik kuchayib ketgan. Bemorga qayta Letiram qo'shilgan, Karbamazepin olib tashlangan va EEG dinamikada yaxshilangan, autizm belgilari va aqliy faoliyati yaxshilangan. Hozirda xurujlar yo'q, bog'chaga borishni boshladi.

Anamnesis vitae: 3-homiladorlikdan 3-farzand, homiladorlik asoratsiz kechgan, vaqtida tug'ilgan. Tug'ilgandan nevrapatolog nazoratida turgan.

O'tkazilgan kasalliklari – o'tkir respirator infeksiya. Profilaktik emlashlarni olgan. Ota-onasi sog'lom, nasliy kasalliklarni inkor qiladi.

Somatik status:Umumiy ahvoli o'rtacha, holati aktiv. Es-hushi aniq, uyquusi tinch, ishtahasi normal. Teri va shilliq qavatlari: rangpar, toshmalar yo'q, qon quyilishlar yo'q. Teri qoplamalari qalinligi o'rtacha, to'qimalar turgorligi saqlangan Suyak sistemasi: boshning shakli dumaloq, ko'krak qafasi shakli silindrik. Periferik limfa tugunlari kattalashmagan, tomog'i o'zgarishsiz. Nafas olish sistemasi: nafas olish turi ko'krak tipida, yo'tali yo'q. Palpatsiyada: og'riqsiz. Perkussiyada: o'pka tovushi. Auskultatsiyada: vezikulyar nafas. Murtak bezlari kattalashmagan. Yurak tonlari aniq, ritmik, shovqin yo'q. Ovqat hazm qilish sistemasi: og'iz bo'shlig'i va shilliq qavatlari pushti rangda, tishlari yoshiga mos. Qorin yumshoq og'riqsiz. Jigari: o'lchami kattalashmagan. Ich kelishi saqlangan. Siydik ajratishi sistemasi: siydik ajratadi, Pasternatskiy sinamasi manfiy. Endokrin sistemasi: bo'y va vazn buzilishlari yo'q.

Nevrostatus: Bemorning hushi aniq, muloqatga kirishmaydi. Bosh tuzilishi odatiy. Bosh miya nervlari tomonidan: Bosh miya juft nervlarida patologiya aniqlanmadi. Aktiv harakatlar o'ng qo'l va oyoqda chegaralangan. Mushaklar tonusi: o'ng tomonlama gipertonus. Pay reflekslari: o'ng qo'l va oyoqlarida giperrefleksiya. Patologik belgilar: Meningial belgilar yo'q. Miyacha sinamalarini bajarolmaydi, ONF: aqliy rivojlanishi chuqur orqada, autizm belgilari bor, nutqi umuman yo'q



Rasm- 1

Xulosa: Periventrikulyar leykomalatsiya MRT belgilari (28.02.2024)



ANALYSIS RESULT:

| Gene (Transcript) | Variant | Location | Zygoty | Disease* | Inheritance | Classification** |
|-----------------------------|--|--------------------------|--------------|--|-------------|--|
| <i>SCN1B</i> (NM_199037) | c.271G>A (p.Val91Met) rs1423280774 | Exon 3 chr19:35524466 | Heterozygous | Generalized epilepsy with febrile seizures plus, type 1 (AD) / Atrial fibrillation, familial, 13 (AD) / Developmental and epileptic encephalopathy 52 (AR) | AD / AR | Uncertain significance (VUS) (PM2, PM1) |

*<https://www.omim.org/>

** It is classified in accordance with ACMG (American College of Medical Genetics) guidelines (Richards et al. 2015, Tayoun et al. 2018). It should be taken into account that the classification may change with current data.

AD: Autosomal dominant

AR: Autosomal recessive

ADDITIONAL RESULTS:

Regarding the NGS results, the pathogenic, likely pathogenic and uncertain significance results have been given in the table.

| Gene (Transcript) | Variant | Location | Zygoty | Disease* | Inheritance | Classification** |
|---------------------------------|---|--------------------------|--------------|---|-------------|--|
| <i>COL5A1</i> (NM_001278074) | c.466C>T (p.Arg156Trp) rs760354881 | Exon 3 chr9:137591943 | Heterozygous | Ehlers-Danlos syndrome, classic type, 1 / Fibromuscular dysplasia, multifocal | AD | Uncertain significance (VUS) (PM2, PP3) |
| <i>COL9A2</i> (NM_001852) | c.803G>A (p.Gly268Asp) rs763966106 | Exon 16 chr1:40775653 | Heterozygous | Epiphyseal dysplasia, multiple, 2 | AD | Likely Pathogenic (PM2, PP3) |
| <i>SMARCE1</i> (NM_003079) | c.716G>A (p.Arg239Gln) rs1240408861 | Exon 9 chr17:38787944 | Heterozygous | Coffin-Siris syndrome 5 | AD | Uncertain significance (VUS) (PM2, PP3) |

*<https://www.omim.org/>

** It is classified in accordance with ACMG (American College of Medical Genetics) guidelines (Richards et al. 2015, Tayoun et al. 2018). It should be taken into account that the classification may change with current data.

AD: Autosomal dominant

AR: Autosomal recessive

Bemorni klinik belgilarini, neyrofiziologik xususiyatlarini va genetik ma'lumotlariga ko'ra quyidagi tashxis qo'yildi: "Epileptik ensefalopatiya". Drave sindromi.

Tadqiqot natijasiga ko'ra, Drave sindromi erta aniqlash va individual yondashuv asosidagi davolash usullarini qo'llash, bolaning kognitiv rivojlanish ko'rsatkichlarini yaxshilash va epileptik xurujlar sonini kamaytirishga xizmat qiladi. Shuningdek, davolashda epilepsiyaga qarshi an'anaviy dori vositalarining samarasizligi sababli maxsus preparatlar, ketogen dieta va yangi gen terapiya usullarini qo'llash muhim ahamiyatga ega.

Tahlil qilingan ma'lumotlar asosida, bu sindromda antiepileptik vositalar samarasiz bo'lishi mumkin, bu esa individual yondashuv va yangi terapevtik strategiyayarni talab qiladi. Ushbu maqolada klinik ko'rinishlar, EEG o'zgarishlarni, genetik testlar ahamiyati va davolashdagi innovatsion yondashuvlar (ketogen dieta, stripentol, kannibidol va boshqalar) yoritildi. Muhim yakun shuki, Drave sindromini erta aniqlash va patogenetik davolash taktikalarni joriy etish bolalar hayot sifatini sezilarli darajada yaxshilashi mumkin.

References:

1. HuoMingju, NiuVenbin.Xu Jiawei,Shi Hao ,Liu Yidong ,ChjanYile. Genetics Analysis of patients with Dravet syndrome due to mosaicism variation of paternal SCN1A gene. Xitoytibbiyot jurnali.2021
2. ChjuDandan. Analysis of SCN1A gene variants among patients with Dravet syndrome. Xitoytibbiygenetikajurnali. 2021.



3. Ingrid E. Scheffer. The fascinating phenotypic spectrum of SCN1A gain-of-function epilepsies. *Epilepsia*. 2023.
4. Andreas Brunklaus, Juanjiangmeng Du, Feliks Stekler, Ismoil I. Ghanti, Katrin M. Yoxannesen, Kristina DyuringFenger, Stefani Shorj, Devid Baez-Nieto, Hao-Ran Vang, Endryu Allen. Biological concepts in human sodium channel epilepsies and their relevance in clinical practice. *Epilepsia*. 2020 year
5. Lyusi Deng, Margi Danchin, JorjinaLyuis, Abigayl Cheung, Anita J embell, Ushma Vadiya, KristEv, Nikolay Vud. Revaccination outcomes of children with vaccine proximate seizures. *Vaccine*. 2021 year
6. Dora Steel, Jozef D. Symonds, Samir M. Zuberi, Andreas Brunklaus. Dravet syndrome and its mimics: Beyond SCN1A *Epilepsia*. 2017 year.
7. Zhang Yuehua. Strategies of diagnosis and treatment of Dravet syndrome. *Chinese Journal of Pediatrics*. 2023 year.
8. National Guideline Alliance (UK). Effectiveness of antiseizure therapies in the treatment of Dravet syndrome: Epilepsies in children, young people and adults. National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2022 year.
9. Kazuxiro Yamakava, Miriam X. Meysler, Lori L. Isom, Jeffri L. Noebels, Massimo Avoli, Maykl A. Rogawski, Annamaria Vezzani, Antonio V. Delgado-Eskueta. Sodium Channelopathies in Human and Animal Models of Epilepsy and Neurodevelopmental Disorders. New York: Oxford University Press; 2024 year.
10. Leonardo B Sileniks, Nikol K Kerroll, Van Niekerknitahlilqiling, Emili Van Nikerk, Kollin Teylor, Neil Upton, Guy A Xiggins. Evaluation of Selective 5-HT_{2C} Agonists in Acute Seizure Models. *ACS Chemical Neuroscience*. 2019 year.
11. Bingwei Peng, Xayxia Chju, Yang Tyan, Xiaojing Li, Xiuying Vang, Yuanyuan Gao, Yani Chjan, Huiling Shen, Wenxiong Chen. Correlation between clinical phenotypes and genotypes among 46 children with SCN1A-related developmental epileptic encephalopathy. *Xitoy tibbiy genetika jurnali*. 2024 year.
12. Белоусова Э.Д., Н.Н. Заваденко, А.А. Холин, А.А. Шарков. Новые классификации эпилепсий и типов припадков, созданные Международной лигой по борьбе с эпилепсией (2017). *Журнал неврологии и психиатрии имени С.С. Корсакова*. 2017.