

SCN2A 치료법

항뇌전증 약물(AED)

SCN2A 장애를 대상으로 AED를 사용할 때의 고려 사항입니다.

- 약물의 효능과 독성을 주의깊게 관찰합니다.
- 발작으로부터 해방되기 위해 적극적으로 치료합니다.
- 발작의 통제가 예후와 관련이 있을 수 있습니다.
- 표현형(발현형)에 따라 약물의 효능이 달라질 수 있습니다.

기능 획득 표현형

- 비선택적 나트륨 채널 차단제가 권고됩니다.
 - 페니토인, 라코스아미드, 옥스카바제핀, 카르바마제핀, 라모트리진, 조니스아미드
- 조기 사용해야 하며, 표준 용량보다 높은 용량이 필요할 수 있습니다.
- 고려할 수 있는 비주류 약품(데이터 제한적)에는 다음이 있습니다.
 - 칸나비디올, 리도카인, 토피라메이트

기능 상실 표현형

- 나트륨 채널 차단제는 피해야 합니다
- 고려해야 할 약물에는 다음이 포함됩니다.
 - 벤조디아제핀(클로바잠, 클로나제팜), 레비티라세탐, 발프로에이트, 비가바트린, 토피라메이트, 스티리펜톨, 루피나미드
- 고려할 수 있는 비주류 약품(데이터 제한적)에는 다음이 있습니다.
 - 에토숙시미드, 펠바메이트, 아세타졸아마이드 (발작성 운동실조증의 경우)

추가 치료 선택 사항

- 식이요법: 케톤 식이요법, 수정된 앳킨스 식이요법, 저혈당지수 치료법
- 외과적 선택 사항: 미주신경 자극기, 신경외과적 수술
- 유아성 경련에 대한 스테로이드 치료
- 정맥 내 면역 글로불린(IVIG)- 효과 미미, 데이터 제한적

웹사이트에서 현재 연구와 SCN2A에 특정한 치료의 최신 연구와 발전에 대해 알아보세요 (www.scn2a.org).

치료적 개입

- 작업요법
- 물리치료
- 시각요법
- 승마 치료
- 수치료
- 음악치료
- 응용 행동 분석(ABA)
- 감각통합치료
- 보완대체의사소통(AAC) 치료