

# Percorso del Paziente con Encefalopatia da mutazione KCNQ2



1

...primi sintomi...

2

...diagnosi...

3

...trattamento....

4

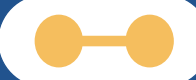
...follow up...

5

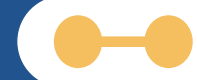
...transizione all'età adulta..



## 1. PRIMI SINTOMI



## 2. DIAGNOSI



## 3. TRATTAMENTO



## 4. FOLLOW UP



## 5. TRANSIZIONE

**Timeline:** dal 1 giorno di vita a 1 anno

### Presentazione clinica / Sintomi

- Crisi convulsive neonatali nella maggior parte dei casi.
- In alcuni soggetti le crisi avvengono dopo il primo mese ed entro il primo anno di vita.
- L'epilessia può non essere presente; in alcuni casi tuttavia, pur non manifestandosi crisi, l'EEG può essere gravemente alterato, associandosi a ritardo dello sviluppo e/o anomalie comportamentali.

### Identificare i bisogni dei pazienti

- I genitori hanno necessità di essere informati correttamente sulla gestione delle crisi che possono avere più manifestazioni.
- I genitori hanno bisogno di informazioni di base sull'epilessia e sulle crisi epilettiche.
- I genitori devono essere informati sulla possibilità che il proprio figlio possa avere una disabilità cognitiva importante.
- I genitori devono sapere come procedere con la riabilitazione precoce

### Risultato ideale / Supporto

- Le preoccupazioni dei genitori vengono prese sul serio e vengono offerte rassicurazioni.
- La famiglia riceve istruzioni su come gestire una crisi epilettica se dovesse ripetersi; descrizione dei farmaci di emergenza, quando recarsi in ospedale e comportamenti corretti da mantenere.
- Le famiglie vengono assistite e coinvolte nel redigere un piano di riabilitazione adeguato.

**Timeline:** da 2 mesi a 6 anni (normalmente entro i 2 anni)

### Presentazione clinica / Sintomi

- Lo sviluppo è diverso da bambino a bambino, la malattia colpisce l'intera vita della persona.
- Lo sviluppo complessivo già dai primi mesi appare compromesso; frequentemente le persone con encefalopatia kcnq2 non saranno autonome.
- Il bambino presenta più crisi epilettiche e di diverso tipo: crisi focali o generalizzate, toniche-cloniche, miocloniche, spasmi, spontanee o innescate da fattori scatenanti.
- Talvolta le crisi sono facilitate dalla febbre, talvolta sono di lunga durata, e soprattutto nei primi anni ci possono essere stati di male.
- Nella maggior parte dei casi le crisi epilettiche spariscono entro i 3-5 anni di vita; ciononostante persiste il ritardo psicomotorio.
- Possono verificarsi comorbidità come disturbi del linguaggio, disturbi motori, disturbi del comportamento, problemi ortopedici, problemi visivi, problemi intestinali, problemi relativi alla deglutizione ed autismo.

### Identificare i bisogni dei pazienti

- I genitori hanno bisogno di una spiegazione adeguata della diagnosi e della relativa prognosi con un supporto psicologico.
- I genitori deve essere offerto un test genetico.
- I genitori devono capire che lo sviluppo cambia da bambino a bambino.
- I genitori vogliono essere sicuri della diagnosi (forme di epilessia «benigna» legata a mutazione KCNQ2 versus encefalopatia).
- Hanno bisogno di istruzioni su come affrontare/trattare le crisi epilettiche e quali altre terapie non farmacologiche possono richiedere il loro bambino.
- I genitori devono sapere se nei loro paesi sono in corso studi clinici su KCNQ2 e se il loro figlio può essere incluso.
- Devono sapere come tenere al sicuro il loro bambino (rilevamento di crisi epilettiche di notte, gestione della febbre...).
- I genitori devono sapere quale aiuto sociale è disponibile da parte del governo.

### Risultato ideale / Supporto

- Consulenza genetica, spiegando la causa e le possibilità di ripresentarsi.
- Viene offerto un supporto professionale per affrontare la diagnosi e la famiglia viene indirizzata al gruppo di genitori e/o all'associazione.
- I genitori ricevono istruzioni chiare, protocollo di emergenza, spiegazione dei rischi e come minimizzarli.
- I genitori ricevono informazioni chiare sugli eventuali studi clinici, con informazioni approfondite sui benefici e sui rischi di partecipazione.
- Alla famiglia viene spiegato che l'educazione e la riabilitazione sono estremamente importanti per lo sviluppo del bambino e dovrebbero essere monitorate molto attentamente.
- Alla famiglia viene consegnato un documento che riassume il sostegno sociale che può essere richiesto e offerto per la malattia in base alla residenza.

**Timeline:** per tutta la vita

### Presentazione clinica / Sintomi

- L'encefalopatia epilettica è resistente ai farmaci soprattutto i primi anni, alcuni bambini verso i 3-5 anni smettono di avere crisi altri invece no - Il trattamento dovrebbe mirare al miglior controllo possibile delle crisi epilettiche soprattutto nei primi anni in modo da ridurre i possibili complicanze.
- Particolare attenzione ai fattori scatenanti e a come prevenire le crisi.

### Identificare i bisogni dei pazienti

- I genitori hanno bisogno di sostegno da parte di professionisti.
- Hanno bisogno di informazioni sui farmaci prescritti, sugli effetti collaterali e come monitorarli a lungo termine.
- Consigli su come affrontare i fattori scatenanti, la malattia, le varie problematiche correlate ai ritardi gravi sia motori che cognitivi.
- Hanno bisogno di aiuto/consigli dal medico per i sintomi non epilettici.
- Consigli su asilo/scuola/sostegni
- Accesso ai trial clinici per nuove opzioni di trattamento

### Risultato ideale / Supporto

- Viene offerta una consulenza regolare con professionisti.
- Informazioni aggiornate sono disponibili in qualsiasi momento per i genitori.
- I genitori sono informati sugli effetti collaterali dei farmaci e sui tempi per l'esame del sangue di controllo
- E' dato il trattamento ottimale dei sintomi non epilettici.
- I genitori ricevono un aiuto per trovare una scuola/un'assistenza diurna e sostegno.
- I centri coinvolgono i pazienti nella ricerca
- Le famiglie vengono assistite per la scelta degli ausili con il supporto di fisioterapisti durante gli anni e garantita una tempistica di consegna adeguata da parte delle ortopedie coinvolte

**Timeline:** 2-16 anni

### Presentazione clinica / Sintomi

Altri problemi possono verificarsi come ritardo mentale, problemi motori, comportamentali, ortopedici, intestinali, visivi, alimentare, respiratori...

### Identificare i bisogni dei pazienti

- I genitori hanno bisogno di consigli e competenze basate sull'evidenza quando si tratta di questi sintomi aggiuntivi.
- I genitori hanno bisogno di sostegno emotivo.
- Evidenza di bisogni abilitanti (psicomotricità, logopedia, riabilitazione posturale, terapia comportamentale ecc...)

### Risultato ideale / Supporto

- Monitoraggio di questi problemi e, ove possibile, offrire un trattamento.
- Sviluppo di standard per la qualità della vita dei pazienti adulti.
- Disponibilità di assistenza domiciliare e/o istituzionale di eccellente qualità.
- Definizione del percorso riabilitativo (psicomotricità, logopedia, riabilitazione posturale, terapia comportamentale ecc...)

**Timeline:** 16 years and up

### Presentazione clinica / Sintomi

- Transizione all'età adulta.
- Le crisi convulsive generalmente non sono più presenti ma aumentano le problematiche relative alle comorbidità.
- Generalmente le persone con ritardo grave manifesta comportamenti tipici dei soggetti autistici o hanno diagnosi di autismo.
- In alcuni centri sanitari, la mancanza di coordinamento tra pediatria e servizi per adulti può comportare un sostegno insufficiente per il paziente e la famiglia.

### Identificare i bisogni dei pazienti

- I genitori hanno bisogno di consigli e sostegno nella transizione verso l'età adulta.
- Gestione degli adulti anche in previsione dei gravi ritardi motori che molti ragazzi presentano.
- Monitoraggio dello sviluppo, nuove opportunità terapeutiche, situazione comportamentale neuropsicologica.

### Risultato ideale / Supporto

- Dovrebbe essere messo in atto un processo di transizione dal pediatra al medico dell'età adulta.
- Definizione di un percorso di riabilitazione per la manutenzione.
- Terapia occupazionale/ centri diurni / centri residenziali.
- Prendersi carico di possibili aggravamenti dei vari problemi motori, di deglutizione, comportamentali, sociali e cognitivi.
- Progetti di inserimento in gruppi dei giovani adulti esterni alla famiglia, in preparazione ad un progetto più stabile nell'età adulta "durante noi" in previsione di un lontano "dopo di noi".

