


**1**

.... prvi simptom....

**2**

.... dijagnoza....

**3**

.... liječenje....

**4**

... praćenje...

**5**

.... tranzicija..



## 1. PRVI SIMPTOM

**Vremensko razdoblje:** od tjedan dana starosti do 12. mjeseca

**Klinička obilježja/simptomi**

Generalizirani epileptični napadaj, često povezan s povišenom tjelesnom temperaturom, s mogućim produljenim trajanjem.

**Prepoznaj potrebe oboljelog**

- Roditelji/skrbnici trebaju podršku (prvi epileptični napadaj može biti uznemirujući i za roditelje/skrbnike).
- Roditelji/skrbnici trebaju osnovne informacije o epilepsiji i epileptičnim napadajima.
- Roditelji/skrbnici trebaju znati što učiniti ako se napadaj ponovi.
- Ako je napadaj povezan s cijepljenjem, roditelji/skrbnici trebaju biti upoznati s budućim planom cijepljenja i sigurnom primjenom ostalih cjepiva.

**Idealan ishod/podrška**

- Zabrinutost roditelja/skrbnika je opravdana i potrebno im je pružiti podršku.
- Pružati roditeljima/skrbnicima upute za postupanja u slučaju ponovnog napadaja, opis lijekova za zaustavljanje napadaja te kada je potrebno otići u bolnicu.
- Plan cijepljenja.

## 2. DIJAGNOZA

**Vremensko razdoblje:** od 3. mjeseca starosti do 8. godine (uglavnom s 2 godine)

**Klinička obilježja/simptomi**

Razvoj je različit od djeteta do djeteta. Bolest utječe na cijeli život oboljelog. Osobe s DS-om neće biti samostalne. Dijete ima više napadaja različitih vrsta: apsanse (odsutnost), žarišne ili generalizirane toničko-kloničke/mioklone napadaje, s provocirajućim čimbenicima ili bez njih. Moguća povezanost napadaja s povišenom tjelesnom temperaturom, mogući napadaji produljenog trajanja, pojava napadaja u serijama - "klasterima" i epileptičnih statusa. Cjelokupni razvoj može biti primjeren do 2. godine ili čak od 6. do 7. godine. Mogu se pojaviti pridruženi poremećaji poput intelektualnih, govornih, motoričkih i ortopedskih poteškoća te poremećaji ponašanja.

**Prepoznaj potrebe oboljeloga**

Roditelji/skrbnici trebaju primjereno objašnjenje dijagnoze i prognoze uz pružanje psihološke podrške. Roditeljima/skrbnicima se treba ponuditi gensko testiranje. Roditelji/skrbnici trebaju razumjeti da razvojne promjene nisu iste kod svih oboljelih. Roditelji/skrbnici žele biti sigurni u dijagnozu (GEFS+ ili Dravet?). Roditelji/skrbnici moraju dobiti upute o postupcima za liječenje napadaja, te o mogućim ostalim ne-farmakološkim terapijskim postupcima u liječenju njihova djeteta. Roditelji/skrbnici moraju biti upoznati s provođenjem kliničkih ispitivanja DS-a u njihovoj zemlji, te je li njihovo dijete ispunjava uvjete za uključivanje u istraživanje. Roditelji/skrbnici moraju dobiti upute o dodatnoj skrbi/zaštiti svog djeteta (opasnost od padova, uočavanje noćnih napadaja, postupanja tijekom vrućice...). Roditelji/skrbnici moraju dobiti informacije o zakonskim propisima i svojim socijalnim pravima.

**Idealan ishod/podrška**

Obiteljima je protumačeno da je tijekom bolesti teško prognozirati. Gensko savjetovanje: objašnjenje uzroka i vjerojatnosti za ponovnu pojavu. Ponuđena je stručna potpora za suočavanje s dijagnozom i obitelji se upućuju na grupe podrške roditelja/skrbnika ili udruge za DS. Roditelji/skrbnici dobivaju jasne upute, protokol za hitna stanja, tumačenja mogućih rizika, te mogućnosti njihova umanjivanja. Roditelji/skrbnici dobivaju informacije o mogućim kliničkim istraživanjima DS-a za koja su njihova djeca mogući kandidati, s detaljnim informacijama o koristima i rizicima sudjelovanja. Obiteljima je protumačena važnost edukacije i rehabilitacije za razvoj djeteta, koji se treba usko pratiti. Obiteljima se uručuje obrazac koji sadržava sve podatke o mogućnostima socijalne potpore koja je predviđena za navedenu bolest.

## 3. LIJEČENJE

**Vremensko razdoblje:** cijeli tijek bolesti

**Klinička obilježja/simptomi**

DS je tvrdokorna epilepsija obilježena skromnom učinkovitošću primijenjenih antikonvulzivnih lijekova jer djeluju samo određeno vrijeme, a ponekad su u potpunosti neučinkoviti. Liječenje treba biti usmjereno na održavanje najbolje moguće kontrole napadaja uz minimalne nuspojave. Posebnu pozornost usmjeriti na čimbenike koji izazivaju napadaje i njihovo umanjivanje. Epileptični status bi se trebao sprječavati koliko god je moguće uz potencijalno agresivniji terapijski pristup. Ponekad je potrebno dodatno liječenje za postizanje optimalnog tjelesnog i psihičkog razvoja.

**Prepoznaj potrebe oboljelog**

- Roditelji/skrbnici trebaju podršku i privremenu njegu stručnjaka.
- Roditelji/skrbnici trebaju informacije o propisanim lijekovima, njihovim nuspojavama i načinima praćenja dugoročnih nuspojava lijekova.
- Savjetovanje o postupanjima s čimbenicima koji izazivaju napadaje, ostalim akutnim bolestima/infekcijama, fotosjetljivošću, ostalim izazivajućim vidnim uzrocima itd.
- Roditeljima/skrbnicima treba pomoć/liječnički savjet o ne-epileptičnim simptomima.
- Savjetovanje u svezi školovanja djeteta; savjetovanje o potrebi za privremenom njegom.
- Mogućnost pristupa kliničkim istraživanjima/mogućnost primjene novih terapija.

**Idealan ishod/podrška**

- Ponuđeno je redovito savjetovanje sa stručnjacima.
- Najnovije informacije dostupne su roditeljima/skrbnicima u bilo koje vrijeme.
- Roditelji/skrbnici su informirani o nuspojavama lijekova i pravovremenim kontrolnim laboratorijskim pretragama.
- Omogućeno je optimalno liječenje ne-epileptičnih simptoma.
- Roditelji/skrbnici imaju podršku i pomoć u odabiru škole/vrtića i privremene njege.
- Centri uključuju oboljele od DS-a u klinička istraživanja.
- Obitelji imaju mogućnost edukacije o postupcima za vrijeme napadaja koju održava medicinska sestra.

## 4. PRAĆENJE

**Vremensko razdoblje:** od 2. do 18. godine

**Klinička obilježja/simptomi**

Mogu se pojaviti dodatne poteškoće poput: intelektualnih, motoričkih i ortopedskih poteškoća, poremećaja ponašanja, parkinsonizma itd.

**Prepoznaj potrebe oboljelog**

- Roditelji/skrbnici trebaju savjete temeljene na dokazima i stručnost kada se pojave navedene dodatne poteškoće.
- Roditelji/skrbnici trebaju emocionalnu podršku.
- Dokazi o mogućim dodatnim potrebama (psihomotorna, logopedska, bihevioralna terapija, fizikalna terapija i rehabilitacija).

**Idealan ishod/podrška**

- Praćenje navedenih poteškoća i pravovremena terapijska intervencija.
- Izrada smjernica.
- Izrada standarda za kvalitetu života odraslih oboljelih.
- Dostupnost kućne i/ili institucionalne skrbi suvremene (izvršne) kvalitete.
- Određivanje rehabilitacijskih postupaka (psihomotorna, logopedska, bihevioralna terapija, fizikalna terapija i rehabilitacija).

## 5. PRAĆENJE ODRASLIH OBOLJELIH

**Vremensko razdoblje:** započeti proces tranzicije najkasnije od 16. godine, a od 18. godine praćenje kod epileptologa

**Klinička obilježja/simptomi**

Prijelaz u odraslu dob. Epileptični napadaji su i dalje prisutni, no hemiklonički napadaji postaju rjeđi u starijoj dobi, dok napadaji odsutnosti (apsansi) i miokloni napadaji u mnogim slučajevima nestaju. Konvulzivni motorički epileptični statusi su rjeđi. Osjetljivost na temperaturu i, općenito, napadaji izazvani vanjskim čimbenicima (refleksni napadaji) su manje učestali. Pridružene poteškoće su i dalje prisutne. U nekim zdravstvenim centrima, manjak suradnje (koordinacije) između pedijatrijske i odrasle skrbi može dovesti do nedostatne podrške oboljelima i obiteljima.

**Prepoznaj potrebe oboljelog**

- Roditelji/skrbnici trebaju podršku i savjetovanje pri prelasku u odraslu dob djeteta.
- Pristup praćenja primjeren odraslim osobama.
- Praćenje napadaja i razvoja, prilika za nove terapijske mogućnosti i neuropsiholoških situacija kao i poremećaja ponašanja.

**Idealan ishod/podrška**

- Primjeren proces prijelaza (tranzicije) s pedijatrijske skrbi ka skrbi za odrasle osobe.
- Definiranje rehabilitacijskih postupaka u cilju održavanja postignutog.
- Radna terapija.
- Biti svjestan mogućih pogoršanja motoričkih, socijalnih i kognitivnih poteškoća, poremećaja ponašanja te poteškoća s gutanjem.