Dravets syndrom, patientens rejse

1 .... første symptom.... 2 .... diagnose .... 3 .... behandling ..... 4 ... opfølgning ... 5 .... overgang til voksenlivet..

1. FØRSTE SYMPTOM

Tidslinje: 1/4 måneder - 12 måneder

Klinisk præsentation / Symptomer:
Generaliserede, langvarige feberkramper

Afdække patientens behov:
- Forældrene har brug for at blive beroliget (det første anfald kan være traumatisk).
- Forældrene har brug for grundlæggende viden om epilepsi og kramper.
- Forældrene skal informeres om, hvad de skal gøre, hvis det sker igen.
- Hvis anfaldet var vaccinationsrelateret, skal forældrene vide, hvordan de kan gå videre med de følgende vaccinationer på en sikker måde

Ideelt resultat / Støtte:
- Forældrenes bekymringer høres og der tilbydes vejledende samtaler.
- Familien informeres om, hvordan de håndterer et anfald, samt instrueres i brugen af anfaldsbrydende medicin og hvornår de skal ringe 112.
- En vaccinationsplan udarbejdes.

2. DIAGNOSE

Tidslinje: 3 måneder - 8 år (normalt 2 år).

Klinisk præsentation / Symptomer:
Udviklingen er forskellig fra barn til barn.
Sygdommen påvirker personen hele livet.
Patienter med Dravet syndrom vil sjældent blive selvstændige.
Barnet har ofte mange anfald og flere forskellige anfaldstyper: Abscencer, myoklonier, fokale anfald og generaliserede tonisk-kloniske anfald med og uden triggerfaktorer.
Kramperne er ofte langvarige og relateret til temperaturforhøjelse. Anfaldene kan optræde i klynger og ende i status epilepticus.
Barnets generelle udvikling kan være normal indtil 2-års alderen og endda op til 6-7 års alderen.
Komorbiditeter som mental retardering og problemer med tale, motorik, adfærd og ortopædiske problemer kan forekomme.

Afdække patientens behov:
- Forældrene har brug for viden om diagnosen og prognosen med psykologisk støtte.
- Forældrene skal tilbydes genetisk udredning.
- Forældrene skal informeres om, at sygdommens præsentation er forskellig fra barn til barn.
- Forældrene skal have information om den rigtige diagnose (GEFS+ eller Dravet?).
- Der skal instrueres i, hvordan man håndterer/behandler kramper, og hvilke andre ikke-farmakologiske behandlinger og hjælpemidler barnet kan få behov for.
- Forældrene skal informeres om deltagelse i mulige kliniske forsøg med Dravet syndrom i det land, hvor de bor, og om deres barn kan deltage.
- Forældrene skal informeres om, hvordan de bedst kan beskytte deres barn (skader ved fald, anfald om natten, håndtering af feber mm).
- Forældre skal vide, hvilken hjælp, der tilbydes fra det offentlige sundhedssystem.

Ideelt resultat / Støtte:
- Familien får forklaret, at prognosen er svær at forudsige.
- Genetisk rådgivning; forklaring af årsagen og risikoen for gentagelse ved ny graviditet.
- Der tilbydes professionel støtte til at bearbejde informationer, og familien henvises til organisationer for patienter med Dravet syndrom.
- Forældrene får udarbejdet en nødplan mod kramper, forklaring af generelle risici og hvordan man reducerer dem.
- Forældrene meddeles om kliniske forsøg vedrørende Dravet syndrom, hvor deres barn muligvis kan deltage, og de gives grundig information om fordele/risici ved deltagelse.
- Familien bliver informeret om, at skole og rehabilitering er ekstremt vigtigt for barnets udvikling og derfor bør følges tæt.
- Familien gives skriftlig information om den sociale støtte, der kan være nødvendig, og som tilbydes til sygdommen.

3. BEHANDLING

Tidslinje: Gennem hele sygdomsforløbet

Klinisk præsentation / Symptomer
- Epilepsi ved Dravet syndrom er ofte lægemiddelresistent – Medicin mod kramper kan i nogle tilfælde kun virke i et stykke tid. Behandlingen bør sigte mod bedst mulig kontrol af anfald og færrest mulige bivirkninger.
- Særlig opmærksomhed på faktorer, som provokerer anfald, og hvordan man forebygger epileptiske anfald.
- Status epilepticus bør så vidt muligt undgås. Der kan blive behov for behandling på intensivafdelinger ved status epilepticus.
- Non-farmakologisk behandling kan være nødvendig for at optimere den fysiske og mentale udvikling.

Afdækning af patientens behov:
- Forældrene har brug for støtte og aflastning fra professionelle.
- De har brug for information om den ordinerede medicin, bivirkninger, og hvordan de holder øje med langsigtede bivirkninger.
- Rådgivning om, hvordan man håndterer faktorer, der kan udløse anfald, som f.eks. sygdom, lys, mønstre osv.
- Forældrene har brug for rådgivning vedrørende ikke-epilepsirelaterede problematikker ved Dravet syndrom.
- Skolerådgivning og vejledning om aflastning.
- Adgang til forsøg/nye behandlingsmuligheder.

Ideelt resultat / Støtte:
- Der tilbydes regelmæssig rådgivning og vejledning af fagfolk.
- Opdateret information om Dravet syndrom gøres tilgængeligt for forældrene.
- Forældrene informeres om medicinens bivirkninger og blodprøvekontroller.
- Der gives optimal behandling af ikke-epilepsirelaterede komplikationer.
- Forældre får hjælp til at finde skole/dagpleje og aflastning.
- Der informeres om steder, der inkluderer Dravet-patienter i forsøg med medicinafprøvning.
- En specialsygeplejerske tilbyder familien vejledning korrekt håndtering af anfald.

4. OPFØLGNING

Tidslinje: 2 - 16 år

Klinisk præsentation / Symptomer:
Andre problematikker såsom mental retardering, motoriske udfordringer, adfærds- og ortopædiske problemer, parkinsonisme osv., kan opstå.

Afdækning af patientens behov:
- Forældrene har brug for evidensbaseret rådgivning og ekspertise i forbindelse med symptomerne ved Dravet syndrom.
- Forældrene har brug for emotionel støtte.
- Der er behov for evidensbaseret hjælp til psykomotorik, taleterapi, rehabilitering og adfærdsterapi.

Ideelt resultat / Støtte:
- Overvågning af nævnte problemer og tilbud om behandling, hvor det er muligt.
- Udvikling af retningslinjer.
- Udvikling af standarder for livskvalitet hos voksne patienter.
- Tilgængelighed af hjemmepleje og/eller institutionspleje af god kvalitet.
- Forklaring af rehabiliteringsforløbet (psykomotorik, taleterapi, postural rehabilitering, adfærdsterapi)

5. OVERGANG TIL VOKSENLIVET

Tidslinje: 16 år og ældre

Klinisk præsentation / Symptomer
Overgang til voksenlivet.
Konvulsive kramper forekommer fortsat, imens hemikloniske anfald bliver mindre almindelige. Absencer og myoklonier har en tendens til at forsvinde. Konvulsiv status epilepticus er mindre hyppigt
Følsomheden for temperaturændringer samt andre anfaldsprovokerende faktorer mindskes i de fleste tilfælde.
Komorbiditeter fortsætter.
I nogle tilfælde kan manglende samarbejde mellem børneafdelinger og neurologisk afdeling for voksne patienter betyde, at patient og familie ikke får tilstrækkelig støtte.

Afdækning af patientens behov:
- Forældrene har brug for rådgivning og støtte i overgangen til voksenlivet.
- Omsorg for den voksne patient.
- Overvågning af anfald og udvikling, nye terapeutiske muligheder, og den neuropsykologiske adfærdssituation.

Ideelt resultat / Støtte:
- Der bør etableres en plan for overgangen fra børneafdelingen til den neurologiske afdeling for voksne patienter.
- En plan for vedligeholdende rehabilitering udarbejdes.
- Ergoterapi tilbydes.
- Ved mulig forværring af problematikker vedrørende motorik og synkefunktion, samt adfærdsmæssige, sociale og kognitive vanskeligheder bør man gribe ind.