


**1**

...primi sintomi...

**2**

....diagnosi....

**3**

...trattamento....

**4**

...follow up...

**5**

...transizione all'età adulta..



## 1. PRIMI SINTOMI

**Timeline:** 1/4 mesi -12 mesi  
**Presentazione clinica / Sintomi**  
 Crisi convulsive generalizzate, talvolta legate a febbre, e talvolta lunga durata.

### Identificare i bisogni dei pazienti

- I genitori hanno bisogno di essere rassicurati (la prima crisi può essere stato traumatico per i genitori)
- I genitori hanno bisogno di informazioni di base sull'epilessia e sulle crisi epilettiche
- Devono sapere cosa fare se dovesse accadere di nuovo.
- Se l'attacco è stato causato da una vaccinazione, i genitori devono sapere come procedere con ulteriori vaccinazioni in modo sicuro.

### Risultato ideale / Supporto

- Le preoccupazioni dei genitori vengono prese sul serio e vengono offerte rassicurazioni.
- La famiglia riceve istruzioni su come gestire un attacco epilettico se dovesse ripetersi; descrizione dei farmaci di emergenza, quando recarsi in ospedale
- Piano di vaccinazione.

## 2. DIAGNOSI

**Timeline:** 3 months- 8 year (normally 2 years)  
**Presentazione clinica / Sintomi**

- Lo sviluppo è diverso da bambino a bambino.
- La malattia colpisce l'intera vita della persona
- Le persone con Dravet S. non saranno mai autonome
- Il bambino presenta più crisi epilettiche e di diverso tipo: assenze, crisi parziali o generalizzate, toniche- cloniche, miocloniche, con o senza fattore come fattore scatenantescatenante.
- Talvolta le crisi sono correlate a febbre, talvolta sono di lunga durata, cluster e stati di male.
- Lo sviluppo complessivo può essere normale fino all'età di 2 o anche 6-7 anni.
- Possono verificarsi comorbidità come ritardo mentale, disturbi del linguaggio, disturbi motori, disturbi del comportamento e problemi ortopedici.

### Identificare i bisogni dei pazienti

- I genitori hanno bisogno di una spiegazione adeguata della diagnosi e della relativa prognosi con un supporto psicologico
- Ai 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 (GEFS+ o Dravet?)
- 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 a Dravet e se il loro figlio ne ha diritto.
- Devono sapere come tenere al sicuro il loro bambino (danni da cadute; 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 test clinici ai quali il loro bambino è idoneo, 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.

## 3. TRATTAMENTO

**Timeline:** All along the disease  
**Presentazione clinica / Sintomi**

- La sindrome di Dravet è resistente ai farmaci - i farmaci antiepilettici funzionano solo per un po' di tempo. Il trattamento dovrebbe mirare al miglior controllo possibile delle crisi epilettiche e a ridurre i possibili effetti collaterali.
- Particolare attenzione ai fattori scatenanti e a come prevenire le crisi.
- Lo stato epilettico deve essere prevenuto il più possibile e può richiedere un trattamento aggressivo.
- Il trattamento paramedico può essere necessario per ottimizzare lo sviluppo fisico e mentale

### Identificare i bisogni dei pazienti

- I genitori hanno bisogno di sostegno e di sostegno da parte di professionisti.
- Hanno bisogno di informazioni sui farmaci prescritti, sugli effetti collaterali, su come monitorare gli effetti collaterali a lungo termine
- Consigli su come affrontare i fattori scatenanti, la malattia, la sensibilità alle foto e ai modelli, ecc.
- 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 Dravet negli studi
- Viene offerto il supporto da parte di un'infermiera per educare la famiglia a gestire le crisi epilettiche

## 4. FOLLOW UP

**Timeline:** 2-16 years  
**Presentazione clinica / Sintomi**  
 Altri problemi possono verificarsi come ritardo mentale, problemi motori, comportamentali e ortopedici, parkinsonismo, ecc.

### 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)

### Risultato ideale / Supporto

- Monitoraggio di questi problemi e, ove possibile, offrire un trattamento;
- Sviluppo di linee guida
- 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)

## 5. TRANSIZIONE

**Timeline:** 16 years and up  
**Presentazione clinica / Sintomi**  
 Transizione all'età adulta.  
 Le crisi convulsive sono ancora presenti, mentre le crisi emicloniche diventano meno comuni, e le crisi di assenza e le crisi miocloniche tendono a scomparire. Gli stati epilettici convulsivi sono meno frequenti.  
 La sensibilità alla temperatura e, in generale, le convulsioni riflesse di solito diminuiscono.  
 Le comorbidità continuano.  
 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
- Monitoraggio delle crisi epilettiche e dello sviluppo, nuove opportunità terapeutiche, situazione comportamentale neuropsicologica

### Risultato ideale / Supporto

- Dovrebbe essere messo in atto un processo di transizione dal medico pediatrico a quello adulto
- Definizione di un percorso di riabilitazione per la manutenzione
- Terapia occupazionale
- Prendersi carico di possibili aggravamenti dei vari problemi motori, di deglutizione, comportamentali, sociali e cognitivi.