


**1**

.... prvi simptomi....

**2**

.... dijagnoza....

**3**

.... lečenje....

**4**

... praćenje...

**5**

...PRAĆENJE – ODRASLI PACIJENTI...



## 1. PRVI SIMPTOMI

**Period:** 4 meseca – 12 meseci

**Klinička manifestacija / simptomi**

Generalizovani epileptički napad, mogu biti povezani sa povišenom temperaturom, mogu biti produženog trajanja

**Prepoznavanje potreba pacijenta**

- Roditeljima treba podrška (prvi napad može biti traumatičan za roditelje)
- Roditeljima su potrebne osnovne informacije o epilepsiji i napadima
- Roditelji treba da budu upućeni šta treba da rade u slučaju ponavljanja napada
- Ukoliko je napad bio povezan sa vakcinacijom, roditelji treba da znaju kako da na siguran način postupe tokom budućih vakcinacija

**Idealni ishod / Podrška**

- Zabrinutost roditelja se shvata ozbiljno i pruža im se podrška
- Porodica prima uputstva kako da reaguje u slučaju ponovnog napada, objašnjenjima o lekovima za hitne situacije, objašnjenje kada je neophodno bolničko zbrinjavanje
- Plan vakcinacije

## 2. DIJAGNOZA

**Period :** 3 meseca-8 godina (u uzrastu od 2 godine)

**Klinička manifestacija / simptomi**

Razvoj se razlikuje od deteta do deteta. Bolest utiče na sve sfere života osoba obolelih od Dravetovog sindroma. Oni nikada ne mogu da vode samostalan život. Dete ima više različitih vrsta napada: napadi „odsutnosti“, delimični ili generalizovani tonično-klonični / mioklonični napadi, sa ili bez „okidač“ faktora. Mogu biti povezani sa telesnom temperaturom, i mogu biti produženog trajanja, klaster napadi i epileptički status. Sveukupno razvoj može biti normalan do 2. godine ili čak 6-7. godine. Komorbiditeti kao što su ometenost u tazvoju, nedovoljno razvijen govor, motorički, ortopedski poremećaji, kao i poremećaji ponašanja mogu da se pojave u ovom uzrastu.

**Prepoznavanje potreba pacijenta**

- Roditeljima treba adekvatno objasniti dijagnozu, kao i prognozu bolesti uz psihološku podršku
- Roditeljima je potrebno ponuditi genetsko testiranje
- Roditelji treba da razumeju da je razvoj kod svakog deteta individualan
- Roditelji žele da budu sigurni u tačnu dijagnozu (GEFS+ ili Dravetov sindrom?)
- Potrebna su im uputstva kako da zaustave napad, kao i kakve nefarmakološke terapije koje će možda biti neophodne njihovom detetu
- Roditelji treba da budu obavješteni da li se u njihovoj državi organizuju klinička istraživanja za Dravetov sindrom i da li njihovo dete ispunjava uslove za učešće
- Trebaju da budu upućeni na koji način da obezbede sigurnost deteta (zaštita od povređivanja; praćenje noćnih napada; adekvatno snižavanje telesne temperature...)
- Roditelji moraju biti obavješteni o socijalnoj pomoći države koja im je dostupna

**Idealni ishod / Podrška**

- Porodici je objašnjeno da je teško dati prognozu bolesti
- Genetsko savetovanje: objašnjenje uzroka bolesti i rizika za ponovno pojavljivanje genetske modifikacije
- Roditeljima je ponuđena profesionalna podrška kako bi mogli da se suoče sa dijagnozom, te su upućeni na grupe roditelja/ udruženja za Dravetov sindrom
- Roditelji primaju jasna uputstva, protokol za hitne slučajeve, objašnjenje o mogućim rizicima i načinima na koje oni mogu da se umanje
- Roditelji primaju jasne informacije vezano za trenutna klinička istraživanja za Dravetov sindrom, a u kojima njihovo dete ispunjava kriterijume za učešće, uz vrlo jasna objašnjenja o prednostima i rizicima tokom učešća u istraživanju
- Porodici je objašnjeno da su obrazovanje i rehabilitacija izrazito važni za razvoj njihovog deteta i trebalo bi da budu pažljivo nadgledani
- Porodici je dostavljen dokument u kome su navedene sve mogućnosti sistemske socijalne podrške koje bi mogle biti zahtevane i ponuđene za dijagnostikovanoj bolesti

## 3. LEČENJE

**Period :** Kontinuirano tokom bolesti

**Klinička manifestacija / simptomi**

- Dravetov sindrom je farmakorezistentna epilepsija – antiepileptički lekovi obično deluju samo privremeno. Cilj lečenja je postizanje najbolje moguće kontrole napada uz najmanje negativnih propratnih efekata
- Potrebna je posebna pažnja usmerena na tzv. okidače napada i načine na koje se eventualno mogu sprečiti napadi
- Epileptički status bi trebalo sprečiti u meri u kojoj je moguće uz agresivnu medikamentoznu terapiju
- Bolničko lečenje može da bude potrebno kako bi se optimizovao fizički i mentalni razvoj pacijenta

**Prepoznavanje potreba pacijenta**

- Roditeljima je neophodna profesionalna podrška i mogućnost predaha
- Potrebne su im informacije vezane za prepisane lekove, njihove nuspojave, kao i način na koji treba da prate dugoročne negativne efekte lekova
- Potrebni su im saveti kako da reaguju u slučajevima izloženosti okidačima napada, bolesti itd.
- Potrebna im je pomoć / medicinski savet vezano za ne-epileptičke simptome
- Saveti vezane za školovanje i produženi boravak
- Pristup kliničkim istraživanjima / novim opcijama u lečenju

**Idealni ishod / Podrška**

- Obezbeđeno je redovno savetovanje sa stručnjacima
- Pravovremene informacije su dostupne roditeljima u svakom momentu
- Roditelji su obavješteni o mogućim negativnim efektima lekova i neophodnim periodičnim krvnim analizama
- Dati su optimalni tretmani ne-epileptičkih simptoma
- Roditelji primaju pomoć u pronalasku škole / produženog dnevnog boravka
- Zdravstveni centri uključuju pacijente u klinička istraživanja
- Roditeljima su na raspolaganju medicinski tehničari radi obuke na koji način treba da reaguju prilikom zaustavljanja napada

## 4. PRAĆENJE

**Period :** 2-16 godina

**Klinička manifestacija / simptomi**

Mogu da se pojave drugi poremećaji kao što je mentalna retardacija, motorički, ortopedski problemi, problemi ponašanja, parkinsonizam itd.

**Prepoznavanje potreba pacijenta**

- Roditelji imaju potrebu za stručnim mišljenjem i savetima vezano za navedene dodatne poremećaje koji mogu da se pojave
- Roditeljima je potrebna psihološka podrška
- Dokazi o omogućavanju potreba (psihosomatski tretmani, logopedski tretmani, fizikalna rehabilitacija, bihevioralna terapija)

**Idealni ishod / Podrška**

- Praćenje ovih problema i pružanje tretmana gde je to moguće
- Izrada smernica
- Razvijanje standarda za poboljšanje kvaliteta života odraslih pacijenata
- Dostupnost kućne nege i /ili institucionalne nege odličnog kvaliteta
- Definisane rehabilitacionog programa (psihosomatski tretmani, logopedska terapija, fizikalna rehabilitacija, bihevioralna terapija)

## 5. PRAĆENJE – ODRASLI PACIJENTI

**Period :** 16 godina i više

**Klinička manifestacija / simptomi**

Prelazak u odraslo doba. Konvulzivni napadi su i dalje prisutni, dok hemiklonični napadi postaju ređi, absansni napadi i mioklonični napadi imaju tendenciju da nestanu. Konvulzivni epileptički statusi su ređi. Broj napada izazvanih osetljivošću na temperaturu, kao i broj refleksnih napada uobičajeno se smanjuje. Komorbiditeti se nastavljaju. U nekim zdravstvenim centrima nedostatak koordinacije između pedijatrijskih i institucija za odrasle može da prouzrokuje nedovoljnu podršku za pacijenta i porodicu.

**Prepoznavanje potreba pacijenta**

- Roditeljima je potreban savet i podrška tokom prelasku u odraslo doba
- Menadžment odraslih
- Praćenje napada i razvoja, nove terapijske mogućnosti, neuropsihološko praćenje

**Idealni ishod / Podrška**

- Treba uspostaviti proces prelaska sa pedijatra na lekara za odrasle
- Definisane načina održavanja rehabilitacionog programa
- Okupaciona terapija
- Preuzimanje odgovornosti za moguće pogoršanje različitih motornih poremećaja, gutanja, problema ponašanja, kognitivnih i socijalnih problema