


1

.... prvi simptom....

2

.... diagnoza....

3

.... zdravljenje....

4

... spremljanje...

5

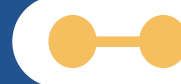
...prehod v odraslost...



1. PRVI SIMPTOM



2. DIAGNOZA



3. ZDRAVLJENJE



4. SPREMLJANJE



5. PREHOD V ODRASLOST

Časovni okvir: 1/4 meseca - 12 mesecev

Klinična slika / simptomi

Generaliziran napad, lahko dolgotrajen, pogosto povezan s povišano telesno temperaturo.

Opredelevitev potreb bolnika

- Starši potrebujejo pomiritev (prvi napad je lahko za starše travmatičen).
- Starši potrebujejo osnovne informacije o epilepsiji in napadih.
- Vedeti morajo, kaj storiti, če se napad ponovi.
- Če je napad sledil cepljenju, morajo starši vedeti, kako varno nadaljevati z nadaljnjimi cepljenji.

Idealni izid / podpora

- Zaskrbljenost staršev je obravnavana resno, vzpostavljeno je zaupanje.
- Družina prejme navodila, kako ravnati v primeru ponovnega napada; spoznajo zdravila za prekinjanje napadov in vedo, kdaj iti v bolnišnico.
- Načrt cepljenja.

Časovni okvir: 3 mesece do 8 let (običajno 2 leti)

Klinična slika / simptomi

Razvoj bolezni se od otroka do otroka razlikuje. Bolezen vpliva na celotno življenje osebe. Osebe s sindromom Dravet ne bodo nikoli samostojne. Otrok ima več napadov, ki so različnih vrst: absence, žariščni ali generalizirani tonično-klonični, mioklonični, s sprožilnim dejavnikom ali brez njega. Lahko so povezani z vročino, lahko dolgotrajni, kot skupki napadov ali epileptični statusi. Splošni razvoj je lahko normalen do drugega ali celo šestega-sedmega leta starosti. Pojavijo se spremljajoče bolezni, kot so razvojni zaostanek, govorne, motorične, vedenjske in ortopedske težave.

Opredelevitev potreb bolnika

- Starši potrebujejo ustrezno razlago diagnoze in prognoze ter psihološko podporo.
- Staršem je treba ponuditi genetske preiskave.
- Starši morajo razumeti, da se vsak otrok razvija drugače.
- Starši želijo biti prepričani o diagnozi (GEFS+ ali Dravet?).
- Potrebujejo navodila, kako ukrepati ob napadih in katera nefarmakološka zdravljenja bo morda potreboval njihov otrok.
- Vedeti morajo, ali v njihovi državi potekajo klinična preskušanja novih zdravljenj v zvezi s sindromom Dravet in ali njihov otrok pride v poštev zanje.
- Znati morajo poskrbeti za varnost svojega otroka (poškodbe zaradi padcev, prepoznavanje nočnih napadov, ukrepanje ob povišani telesni temperaturi ...).
- Starši morajo biti seznanjeni, kakšna socialna pomoč je na voljo v njihovi državi.

Idealni izid / podpora

- Družina razume, da je otroku težko podati prognozo.
- Genetsko svetovanje; razlaga vzroka in možnosti ponovitve bolezni.
- Na voljo je strokovna podpora za spoprijemanje z diagnozo, družina stoji v stik s skupino staršev/organizacijo Dravet.
- Starši prejmejo razumljiva navodila, protokol za nujne primere, razlago tveganj in kako jih zmanjšati.
- Starši prejmejo razumljive informacije o morebitnih kliničnih preskušanjih v zvezi s sindromom Dravet, do katerih utegne biti upravičen njihov otrok, z izčrpnimi informacijami o koristih in tveganjih sodelovanja v njih.
- Družini se pojasni, da sta izobraževanje in rehabilitacija izjemno pomembna za otrokov razvoj in da jima je treba posvetiti veliko pozornosti.
- Družina prejme seznam socialnih pomoči, ki utegnejo biti potrebne oziroma na voljo zaradi otrokove bolezni.

Časovni okvir: ves čas bolezni

Klinična slika / simptomi

Sindrom Dravet je odporen na zdravila – ta lahko učinkujejo le kratkotrajno ali sploh ne. Cilj zdravljenja mora biti čim boljši nadzor nad napadi ob čim manj nezaželenih učinkih. Posebno pozornost je treba posvetiti sprožilcem in načinom preprečevanja napadov. Epileptične statuse je treba preprečevati, kolikor je mogoče; potrebno je lahko agresivno zdravljenje. Potrebna je lahko tudi paramedicinska obravnava za optimizacijo telesnega in duševnega razvoja.

Opredelevitev potreb bolnika

- Starši potrebujejo podporo in možnost oddiha ob strokovni skrbi za otroka.
- Potrebujejo informacije o predpisanih zdravilih, neželenih učinkih, načinu spremljanja dolgoročnih neželenih učinkov.
- Prejmejo nasvete o shajanju s sprožilci, kot so infekcije, občutljivost na svetlobo/ vzorce itd.
- Potrebujejo pomoč in zdravstveno svetovanje glede neepileptičnih simptomov.
- Svetovanje glede možnosti šolanja in varstva.
- Dostop do eksperimentalnih/novih možnosti zdravljenja.

Idealni izid / podpora

- Na voljo je redno svetovanje s strani strokovnjakov.
- Staršem so kadarkoli na voljo najnovejše informacije.
- Starši so obveščeni o neželenih učinkih zdravil in imajo reden urnik za kontrolne krvne teste.
- Zagotovljeno je optimalno zdravljenje neepileptičnih simptomov.
- Starši prejmejo pomoč pri iskanju šole/dnevne varstva in nadomestne oskrbe.
- Centri vključujejo bolnike s sindromom Dravet v klinične raziskave novih zdravljenj.
- Za izobraževanje družine za obvladovanje napadov je na voljo medicinska sestra.

Časovni okvir: 2-16 let

Klinična slika / simptomi

Pojavijo se lahko druge težave, kot so duševna manjrazvitost, motorične, vedenjske in ortopedske težave, parkinsonizem itd.

Opredelevitev potreb bolnika

- Starši tudi v zvezi s temi dodatnimi simptomi potrebujejo strokovno utemeljene nasvete in znanje.
- Starši potrebujejo čustveno podporo.
- Možnosti posebnih podpornih terapij (psihomotorika, logopedijska obravnava, rehabilitacija drža, vedenjska terapija).

Idealni izid / podpora

- Spremljanje teh težav in zdravljenje, kjer je to mogoče.
- Razvoj smernic.
- Razvoj standardov za kakovost življenja odraslih bolnikov.
- Razpoložljivost oskrbe na domu in/ali institucionalne oskrbe ustrezne kakovosti.
- Opredelevitev rehabilitacijske poti (psihomotorika, logopedija, posturalna rehabilitacija, vedenjska terapija).

Časovni okvir: 16 let in več

Klinična slika / simptomi

Prehod v odraslost. Konvulzivni napadi so še vedno prisotni, medtem ko hemiklonični napadi postanejo redkejši, absence in mioklonični napadi pa izginejo. Konvulzivni epileptični status je manj pogost. Občutljivost na povišano telesno temperaturo in refleksni napadi nasploh se običajno umirijo. Spremljajoče bolezni se nadaljujejo. V nekaterih zdravstvenih centrih lahko pomanjkanje usklajevanja med pediatrijo in službami za odrasle privede do nezadostne podpore bolniku in družini.

Opredelevitev potreb bolnika

- Starši potrebujejo nasvete in podporo pri prehodu v odraslost.
- Življenjska oskrba odraslih.
- Spremljanje napadov in razvoja, novih terapevtskih možnosti, nevropsihološke vedenjske situacije.

Idealni izid / podpora

- Vzpostaviti je treba postopek za prehod od pediatričnega zdravnika k zdravniku za odrasle.
- Opredelevitev rehabilitacijske poti za vzdrževanje telesne kondicije.
- Poklicna terapija.
- Pozornost na morebitno poslabšanje različnih motoričnih, požiralnih, vedenjskih, socialnih in kognitivnih težav.