

STXBP1 povezani poremećaji/encefalopatija/razvojna i epileptična encefalopatija

Putovanje oboljelog



Prvi simptom

Vremensko razdoblje: Od rođenja do 1. godine života

Klinička obilježja/simptomi

- Epileptični napadaji
- Preko 80% oboljelih ima epileptične napadaje unutar prve godine života, s pojavom u neonatalnoj dobi kod otprilike pola oboljelih.
 - Pojava epileptičnih napadaja u kasnijoj dobi također je zabilježena.
 - Na početku se najčešće pojavljuju žarišni motorički/tonički napadaji, epileptični spazmi, klonički napadaji i žarišni napadaji s prelaskom u bilateralne toničko-kloničke napadaje.
 - Epileptični napadaji mogu biti ponavljajući tj. mogu se pojavljivati u klasterima.
- Zaostajanje u razvoju
- Prisutno je u svih oboljelih i obično se primjećuje unutar prve godine života.
 - Može biti glavni simptom kod oboljelih bez ili s kasnom pojavom epileptičnih napadaja.

Dijagnoza

Vremensko razdoblje: Uglavnom do 2. godine, ovisno o dostupnosti genetskog testiranja

Klinička obilježja/simptomi

- Epileptični napadaji
- Mogu biti prisutne različite vrste epileptičnih napadaja: najčešći su žarišni ili generalizirani motorički napadaji, ali kasnije se mogu javiti apsansi i žarišni napadaji s poremećenom svjesnosti. Može doći do pojave epileptičnih statusa.
 - Kod otprilike trećine oboljelih epileptični napadaji prestaju u prvim godinama života, a dvije trećine oboljelih razvije tvrdokornu epilepsiju. Mogu se pojaviti produljena razdoblja potpune kontrole epileptičnih napadaja s kasnijom ponovnom pojavom.
- Zaostajanje u razvoju
- Prisutno u svih oboljelih i obično se uočava unutar 1. godine života.
 - Razvojne putanje razlikuju se ovisno o pojedincu, ali zakašnjeni razvoj govora i motorički razvoj obično je jasan od rane dobi.
 - Razdoblja zastoja ili nazadovanja u razvoju mogu se pojaviti u različitoj dobi i nisu uvijek u korelaciji s epileptičnom aktivnošću.
 - Razvojni ishodi značajno se razlikuju među oboljelim pojedincima: neki trebaju invalidska kolica, drugi mogu hodati samostalno; govor je ozbiljno oštećen u do 80% pojedinaca.
 - Intelektualne poteškoće prisutne su kod svih pojedinaca, u rasponu od blagih do umjerenih pa sve do ozbiljnih.
 - Poteškoće ponašanja, uključujući značajke autističnog spektra, prisutne su u više od polovice oboljelih.
 - Poremećaji pokreta su česti i uključuju tremor i ataksiju.
 - Ostale pridružene poteškoće koje se mogu iznova pojavljivati su gastrointestinalne i ortopedске poteškoće.
 - Osobe sa STXBP1 povezanim poremećajima će cijeli život biti djelomično ili potpuno ovisne.

Liječenje

Vremensko razdoblje: Cjeloživotno

Klinička obilježja/simptomi

- Epileptični napadaji
- Epileptične napadaje često je teško liječiti. Nijedna specifična antikonvulzivna terapija nije dokazano superiorna stoga se liječenje mora individualizirati prema specifičnim vrstama epileptičnih napadaja prisutnih kod pojedinca.
 - Kod nekih oboljelih je zamijećeno održavanje potpune kontrole epileptičnih napadaja terapijskom primjenom ketogene dijetete.
 - Kirurško liječenje epilepsije ne bi se trebao isključiti s obzirom na genetsku dijagnozu, osobito u prisutnosti jasnog žarišta i tvrdokornih napadaja.
 - Liječenje bi trebalo biti usmjereno na kontrolu epileptičnih napadaja i smanjenje nuspojava, osobito u dojenačkoj dobi i u djetinjstvu, kada epileptični napadaji mogu doprinijeti poteškoćama u razvoju.
 - Epileptični napadaji su kontrolirani u djetinjstvu kod otprilike trećine oboljelih. Moguća je ponovna pojava napadaja u kasnijoj dobi stoga je potrebno praćenje.
- Zaostajanje u razvoju
- Rani multidisciplinarni rehabilitacijski plan, uključujući fizioterapiju, govornu terapiju, radnu terapiju i bihevioralnu terapiju, važan je za maksimiziranje razvojnog potencijala i treba ga prilagoditi potrebama pojedinog oboljelog.

Praćenje

Vremensko razdoblje: od 2. do 16. godine

Klinička obilježja/simptomi

- Epileptični napadaji mogu biti tvrdokorni, mogu prestati ili se mogu ponovno pojaviti.
- Mogu se pojaviti poteškoće ponašanja.
- Mogu se pojaviti poremećaji pokreta, poput tremora i ataksije.
- Mogu biti prisutni poremećaji spavanja.
- Mogu se pojaviti ortopedске poteškoće.

Tranzicija/praćenje odraslih oboljelih

Vremensko razdoblje: od 16. godine

Klinička obilježja/simptomi

- Epileptični napadaji mogu biti tvrdokorni, mogu prestati ili se mogu ponovno pojaviti.
- Poteškoće ponašanja mogu se promijeniti.
- Prisutni su poremećaji pokreta.
- Mogu biti prisutni poremećaji spavanja.
- Ortopedske poteškoće su česte.
- Adolescenti i odrasli sa STXBP1 povezanim poremećajima djelomično su ili potpuno ovisni u aktivnostima svakodnevnog života i trebaju stalnu podršku.
- Potrebno je razgovarati s roditeljima o mogućnostima pohađanja dnevnih centara ili ustanova za stanovanje.
- Kada oboljeli postanu punoljetni, potrebno je razgovarati o pravnim pitanjima poput pitanja zakonskog skrbnika kada oboljeli postane punoljetan.
- Prijelaz s pedijatrijske skrbi ka skrbi za odrasle može uzrokovati nedostatak odgovarajuće podrške za oboljelog i njegove roditelje.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju imati osnovne informacije o epilepsiji i epileptičnim napadajima.
- Roditelji trebaju biti obaviješteni o tome kako se napadaji trebaju liječiti i trebaju imati individualizirani protokol za hitna stanja.
- Roditelji trebaju biti obaviješteni da bi njihovo dijete moglo imati kognitivne poteškoće i kašnjenje u razvoju (ako već nije identificirano).
- Roditelji trebaju znati kako pristupiti ranim habilitacijskim intervencijama (npr. psihomotorna terapija).

Idealan ishod/podrška

- Brige roditelja shvaćaju se ozbiljno, te su im dana objašnjenja i podrška.
- Roditelji dobivaju upute o tome kako liječiti epileptične napadaje i individualizirani protokol za hitna stanja (upute za korištenje lijekova za hitna stanja i kada ići u bolnicu).
- Roditelji dobivaju plan rehabilitacije.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditeljima treba ponuditi genetsko testiranje i savjetovanje.
- Roditeljima je potrebno objašnjenje dijagnoze i moguće prognoze, uz psihološku podršku.
- Roditelji trebaju razumjeti da su razvojni ishodi i ishodi epilepsije različiti od djeteta do djeteta.
- Roditelji trebaju imati plan za liječenje epileptičnih napadaja.
- Roditelje treba educirati o zaštiti djeteta (padovi, produljeni napadaji, groznica...).
- Roditelji trebaju imati pristup ranoj rehabilitaciji unutar multidisciplinarnog tima kako bi se povećao razvojni potencijal i umanjile pridružene poteškoće.
- Roditelji trebaju biti informirani o STXBP1 obiteljskim grupama podrške i udrugama u svojoj zemlji i širom svijeta, za podršku, umrežavanje i informacije.
- Roditelji trebaju biti obaviješteni o kliničkim istraživanjima o STXBP1 povezanim poremećajima u tijeku.
- Roditelji trebaju znati koja je socijalna pomoć dostupna od strane vlade.

Idealan ishod/podrška

- Genetska dijagnoza i savjetovanje, uz objašnjenje uzroka i rizika od ponovne pojave.
- Ponuđena profesionalna podrška kako bi se roditeljima pomoglo nositi s dijagnozom, a obitelj je upućena na grupe za podršku roditeljima i/ili udrugu.
- Roditelji dobivaju jasne upute, protokol za hitna stanja, objašnjenje rizika i kako ih minimizirati.
- Roditelji dobivaju jasne informacije o mogućim kliničkim istraživanjima u kojima njihovo dijete može sudjelovati s detaljnim informacijama o rizicima i koristima.
- Nužno je da obitelj razumije važnost obrazovanja i rehabilitacije za razvoj djeteta što je potrebno pomno pratiti.
- Obitelj dobiva dokument sa sažetkom dostupnih i ponuđenih socijalnih usluga za vrstu bolesti u njihovoj zemlji/regiji.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju savjetovanje i pomoć stručnjaka.
- Roditelji trebaju informacije o propisanim lijekovima, nuspojavama, te dugoročnom praćenju nuspojava.
- Roditelji trebaju liječničku pomoć/savjet o ne-epileptičnim simptomima, posebno simptoma koji su povezani s teškim motoričkim i kognitivnim oštećenjem.
- Roditelji trebaju savjet o vrtiću/školi/pomoći.
- Roditelji trebaju pristup kliničkim istraživanjima za nove mogućnosti liječenja.
- Ostali članovi obitelji, poput braće i sestara oboljele osobe, trebaju savjetovanje.

Idealan ishod/podrška

- Ponuđene su redovite konzultacije sa zdravstvenim djelatnikom.
- Ažurirane informacije dostupne su roditeljima u svakom trenutku, uključujući istraživačke inicijative.
- Roditelji su informirani o nuspojavama lijekova i praćenju.
- Roditelji dobivaju strategiju liječenja ne-epileptičnih simptoma.
- Roditeljima je ponuđena podrška u pronalaženju škole/dnevne pomoći i njege.
- Multidisciplinarni tim radi s oboljelim na tjelesnom, komunikacijskom i radnom području, prilagođavajući strategiju na temelju njegovih potreba.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju informacije utemeljene na dokazima o dodatnim simptomima i pridruženim poteškoćama koje se mogu pojaviti.
- Potrebe i očekivanja roditelja se mijenjaju tijekom vremena i potrebno ih je ponovno procijeniti i o njima razgovarati.
- Terapije utemeljene na dokazima (psihomotorna, govorna terapija, posturalna re-edukacija, bihevioralna terapija) trebaju biti prilagođene potrebama i dobi oboljelog.
- Dobrobit i potrebe braće i sestara moraju se procijeniti i raspraviti uz pružanje podrške.

Idealan ishod/podrška

- Praćenje prethodno navedenih poteškoća i, ako je moguće, ponuđen bilo kakav tretman.
- Obavljen razgovor o potrebama i očekivanjima, te isplanirana strategija.
- Dostupna kućna i/ili institucionalna skrb najviše razine izvrsnosti.
- Definiran rehabilitacijski program (psihomotorna, govorna terapija, posturalna re-edukacija, bihevioralna terapija) prilagođen potrebama i dobi oboljelog.
- Potrebe braće i sestara su prikladno oslovljavane.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju savjetovanje i podršku za vrijeme tranzicije ka skrbi za odrasle.
- Praćenje i liječenje pridruženih poteškoća te novih simptoma koji se mogu pojaviti.
- Roditelji trebaju dodatnu podršku kada se brinu za odraslu oboljelu osobu.

Idealan ishod/podrška

- Planiran proces tranzicije s pedijatrijske skrbi ka skrbi za odrasle.
- Izrađen rehabilitacijski plan za održavanje i prevenciju pridruženih poteškoća.
- Radna terapija/dnevni centri/centri za stanovanje.
- Ponovna procjena potreba i briga obitelji.
- Obiteljima je pružana podrška i savjet o kasnijim fazama odrasle dobi i o situacijama u kojima primarni skrbnici ne mogu više skrbiti o oboljelom.

