EpiCARE

Epilepsiforbundet
Dravet syndrom

DRAVETS SYNDROM – PASIENTREISE

1 … Første symptom… 2 …. Diagnose…. 3 … Behandling… 4 … Oppfølging… 5 …Oppfølging av voksne…

1. FØRSTE SYMPTOM

Tidslinje
1 uke -12 måneder

Klinisk bilde / symptomer
Generaliserte anfall. Kan være langvarige og relatert til feber
.

Identifiser pasientens behov
• Foreldre trenger trygghet (det første anfallet kan ha vært traumatisk for foreldrene)
• Foreldre trenger grunnleggende informasjon om epilepsi og anfall
• De må vite hva de skal gjøre hvis det skulle skje igjen
• Hvis anfallet var vaksinasjonsrelatert må foreldre få vite hvordan de skal fortsette med videre vaksinasjon på en sikker måte

Best resultat /støtte
• Foreldre tas på alvor og blir trygget
• Familien får instruksjoner om hvordan de skal håndtere et eventuelt nytt anfall; beskrivelse av akuttmedisiner, når man må oppsøke helsehjelp
•Vaksinasjonsplan

2. DIAGNOSE

Tidslinje
3 måneder - 8 år (vanligvis 2 år)

Klinisk bilde / symptomer
Utviklingen er forskjellig fra barn til barn
Sykdommen påvirker hele livet til personen
Personer med Dravets syndrom vil aldri bli helt selvstendige
Barnet får flere anfall og forskjellige typer anfall, med eller uten triggerfaktorer: absenser (fjernehetsanfall), fokale anfall, generaliserte toniske-kloniske anfall, myoklonier
Anfall kan være feberrelaterte og langvarige. De kan komme i klynger av anfall og det kan være status epilepticus
Den generelle utviklingen kan være normal fram til 2 år eller til og med 6 eller 7 år

Vanlige tilleggsproblemer er forsinket utvikling, språkvansker, motoriske og ortopediske problemer og nevroutviklingsforstyrrelser

Identifisere pasientbehov
• Foreldre trenger å bli fortalt om diagnosen på en ivaretagende og støttende måte
• Foreldrene trenger å bli tilbudt genetisk utredning
• Foreldre må forstå at utviklingen er ulik fra barn til barn
• Foreldre ønsker å være sikre på diagnosen (er det GEFS+ eller Dravets syndrom?)
• Foreldre trenger instruksjon i hvordan de skal håndtere anfallene og hvordan epilepsien behandles (medikamentelt og ikke-medikamentelt)
• Foreldrene trenger å vite om det er kliniske studier i landet de bor, og om dette er aktuelt for deres barn
• De trenger å vite hvordan de skal ivareta trygghet (skader under fall; oppdage anfall om natten, takle feber)
• Foreldre må vite hvilke rettigheter de har fra helse- og omsorgstjenester

Best resultat /støtte
• Familien blir forklart at det er vanskelig å gi en sikker prognose
• Genetisk rådgivning; forklare årsaken og sannsynlighet for gjentakelse
• Profesjonell støtte tilbys for å takle diagnosen og familien informeres om foreldregruppe/brukerforeningen (Epilepsiforbundet Dravet Syndrom)
• Foreldre får klare instruksjoner, protokoll for anfallsstoppende behandling, informasjon om risikofaktorer og hvordan de skal minimeres
• Familien blir forklart at opplæring og rehabilitering er ekstremt viktig for barnets utvikling og bør følges tett opp
• Familien får informasjon om sine rettigheter

3. BEHANDLING

Tidslinje
Hele livet

Klinisk bilde/symptomer
- Dravets syndrom er resistent mot behandling, epilepsimedisiner fungerer bare en stund, hvis de fungerer i det hele tatt Behandlingen bør ta sikte på best mulig anfallskontroll og færrest mulige bivirkninger
- Spesiell oppmerksomhet på anfallsutløsende faktorer og hvordan man kan forebygge anfall
- Status epilepticus bør unngås så langt mulig og kan trenge aggressiv behandling
- Tverrfaglig behandling kan være nødvendig for å optimalisere fysisk og mental utvikling

Identifisere pasientens behov
·Foreldre trenger støtte og avlastning fra fagpersoner
· De trenger informasjon om den foreskrevne medisinen, bivirkninger og hvordan de skal overvåke langtidsbivirkninger
· Råd om hvordan man håndterer anfallsutløsende faktorer som sykdom og sensitivitet ovenfor lys og mønster osv.
· De trenger hjelp/medisinske råd angående de ikke-epileptiske symptomene
·Vurdere spesialpedagogisk hjelp/undervisning; gi råd om avlastning
·Tilgang til utprøvinger/nye behandlingstilbud

Best resultat /støtte
·Det tilbys jevnlig rådgivning hos fagpersoner
·Oppdatert informasjon er tilgjengelig for foreldre når som helst.
· Foreldre informeres om medikamentelle bivirkninger og tidspunkt for kontrollblodprøve
· Det gis optimal behandling av ikke-epileptiske symptomer
· Foreldre får hjelp til å finne skole/barnehage og avlastning
·Pasienter med Dravets syndrom inviteres i aktuelle kliniske studier
·Familiene får god veiledning i å håndtere anfallene

4. OPPFØLGING

Tidslinje
2-16 år

Klinisk bilde/ symptomer
Andre problemer kan oppstå som tap av ferdigheter/forsinket utvikling, gangvansker, nevroutviklingsforstyrrelser, ortopediske problemer, parkinsonisme osv.

Identifisere pasientens behov
· Foreldre trenger evidensbaserte råd og ekspertise når det kommer til tilleggssymptomene
·Foreldre trenger emosjonell støtte
· Avdekke habiliteringsbehov (psykomotorisk utvikling, logopedi, motoriske funksjoner, atferdsterapi)

Best resultat /ideell støtte
· Oppfølging av disse problemene og tilby behandling der det er mulig
·Utvikle retningslinjer
· Utvikle standarder for livskvalitet hos voksne pasienter
· Tilgang på assistenter og/eller bolig av god kvalitet
·Avklaring av habiliteringmuligheter (psykomotorisk utvikling, logopedi, motoriske funksjoner, atferdsterapi)

5. OPPFØLGING AV VOKSNE

Tidslinje
16 år og eldre

Klinisk bilde/ symptomer
Overgang til voksenlivet
Krampeanfallene fortsetter, men hemikloniske anfall blir mindre vanlig. Absenser og myoklonier blir ofte borte. Status epilepticus med kramper er mindre hyppige
Overfølsomhet for endret temperatur og andre triggere blir ofte borte
Tilleggsvansker fortsetter
Ved noen sykehus vil manglende samarbeid mellom barneavdeling og voksenavdeling gjøre at pasient og familie får for lite oppfølging

Identifisere pasientens behov
· Foreldre trenger råd og støtte i overgangen til voksenlivet
· Tilbud om tilrettelagt arbeid, dagsenter og muligens voksenopplæring
·Overvåking av epileptiske anfall og nevropsykologiske funksjoner
·Informasjon om nye terapeutiske muligheter

Best resultat /støtte
·En plan for overgang fra barnehabilitering til voksenhabilitering er på plass
·Tilrettelagt bolig, dagtilbud og hjelpemidler.
·Årvåkenhet for mulig forverring av ulike områder som motorikk, svelging-, atferd og sosiale og kognitive ferdigheter