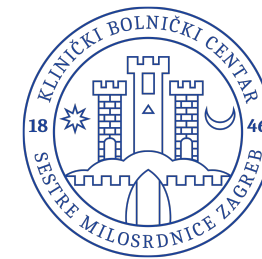


GRIN povezani poremećaji

Putovanje oboljelog



Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za epilepsije i konvulzivne bolesti razvojne dobi
Zavod za dječju neurologiju i dječju psihijatriju - Klinika za pedijatriju - KBC Rijeka
Sveučilište u Rijeci - Medicinski fakultet



Prvi simptom

Vremensko razdoblje: Od prvog dana života do prve godine

Klinička obilježja / simptomi:

Epileptički napadaji

- Kod 80% slučajeva epileptički napadaji se pojavljuju unutar prve godine života s pojavom u novorođenačkoj dobi u otprilike pola oboljelih.
 - Pojava epileptičkih napadaja u kasnijoj dobi je također moguća.
 - Na početku se obično pojavljuju žarišni motorički/tonički napadaji, epileptički spazmi, klonički napadaji i žarišni napadaji s prelaskom u bilateralne toničko-kloničke napadaje.
 - Napadaji se mogu pojavljivati u klasterima.
- Kasnjenje u razvoju*
- Prisutno u svih oboljelih i obično se primjećuje već u prvoj godini života.
 - Može biti prvi simptom u oboljelih koji nemaju epileptičke napadaje ili se oni pojave u kasnijoj dobi.
 - Izrazita razdražljivost prisutna je u oko 50% oboljelih u prvih nekoliko mjeseci života.
 - Gastrointestinalne teškoće (razdražljivost povezana s hranjenjem).
 - Poremećaji spavanja.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju savjetovanje i stručnu pomoć.
- Roditelji trebaju informacije o epilepsiji i epileptičkim napadajima.
- Roditelji trebaju jasne upute i plan za liječenje epileptičkih napadaja.
- Roditelji trebaju informacije i jasan plan za korištenje propisanih lijekova te informacije o njihovim nuspojavama i dugoročnom praćenju.
- Roditelji trebaju medicinski savjet o neepileptičkim simptomima, posebno vezano za ozbiljno motoričko i kognitivno oštećenje.
- Obitelji treba savjetovanje za ostale članove obitelji, poput braće i sestara oboljelog.
- Roditelji trebaju informacije o mogućim terapijskim opcijama za teškoće ponašanja.

Idealan ishod / podrška

- Brige obitelji shvaćene su ozbiljno i pružana im je podrška.
- Osigurane su redovite konzultacije sa zdravstvenim djelatnicima.
- Roditelji dobivaju jasne upute o liječenju epileptičkih napadaja.
- Roditelji dobivaju informacije o nuspojavama lijekova i njihovom praćenju.
- Roditelji su informirani o strategijama liječenja neepileptičkih simptoma.
- Roditeljima je pružen rehabilitacijski plan prilagođen potrebama oboljelog s multidisciplinarnim timom uključujući fizioterapiju, govornu i radnu terapiju.

Dijagnoza

Vremensko razdoblje: obično do dvije godine starosti, ovisno o dostupnosti genetskog testiranja

Klinička obilježja / simptomi:

Epileptički napadaji

- Mogu biti prisutne različite vrste epileptičkih napadaja: žarišni ili generalizirani motorički napadaji su najučestaliji no kasnije se mogu pojaviti i apsansi i žarišni napadaji s poremećenom svjesnosti. Također se mogu pojaviti i epileptički statusi.
- Otprilike trećina oboljelih postiže potpunu kontrolu napadaja unutar prvih nekoliko godina života dok dvije trećine oboljelih razvije tvrdokornu epilepsiju. Produljena razdoblja potpune kontrole napadaja s njihovom ponovnom pojavom su također moguća.

Kasnjenje u razvoju

- Prisutno u svih oboljelih i obično vidljivo već u prvoj godini života.
- Tijek razvoja se razlikuje od pojedinca do pojedinca, ali zakašnjeni razvoj govora i motorike obično je primijećen u ranoj dobi.
- Razdoblja stagnacije ili regresije u razvoju koja nisu nužno u korelaciji s epileptičkom aktivnošću mogu se pojaviti u različitoj dobi.
- Razvojni ishodi se značajno razlikuju među oboljelima: neki oboljeli trebaju invalidska kolica dok neki mogu hodati samostalno, a govor je ozbiljno oštećen u do 80% pojedinaca.
- Intelektualne teškoće su prisutne kod svih oboljelih, u rasponu od blagih i umjerenih do vrlo teških.
- Teškoće ponašanja, uključujući značajke poremećaja iz spektra autizma, prisutne su više od pola oboljelih.
- Učestali su poremećaji pokreta uključujući tremor i ataksiju.
- Ostale pridružene teškoće koje mogu biti ponavljajuće su gastrointestinalne teškoće, teškoće senzorne integracije (oštećenje kortikalnog vida, itd.) i ortopedske teškoće.
- Oboljeli s GRIN povezanim poremećajima su djelomično ili potpuno ovisni o roditeljima/skrbnicima čitav život.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditeljima treba ponuditi genetsko testiranje i gensko savjetovanje.
- Roditelji trebaju objašnjenje dijagnoze i moguće prognoze uz psihološku podršku.
- Roditelji trebaju razumjeti da se razvojni ishodi i ishodi epilepsije razlikuju od djeteta do djeteta.
- Roditelji trebaju edukaciju o sigurnosti djeteta (opasnost od padova, postupanja za produljene napadaje, povišenu tjelesnu temperaturu itd.).
- Roditelji trebaju pristup ranoj rehabilitaciji s multidisciplinarnim timom kako bi se postigao maksimalan razvojni potencijal i umanjile pridružene teškoće.
- Roditelji trebaju biti informirani o obiteljskim grupama podrške i udrugama u njihovoj zemlji i/ili internacionalnim organizacijama za podršku, umrežavanje i razmjenu informacija.
- Roditelji trebaju savjet za pronalaženje vrtića, škole i svakodnevne pomoći i njege.
- Roditelji trebaju znati koja je socijalna pomoć dostupna u njihovoj zemlji.

Idealan ishod / podrška

- Roditeljima je objašnjena genetska dijagnoza i pružano savjetovanje, uz objašnjenje uzroka i rizika od ponovne pojave.
- Roditeljima je pružena profesionalna podrška za nošenje s dijagnozom i obitelji su upućene u roditeljske grupe podrške i/ili udruge.
- Obitelji primaju jasne upute, protokol za hitna stanja, objašnjenja rizika i kako ih umanjiti.
- Ažurirane informacije dostupne su roditeljima u bio kojem trenutku, uključujući i istraživačke inicijative.
- Važnosti obrazovanja i rehabilitacije za razvoj djeteta su naglašene i pomno se prate.
- Obitelji je pružana podrška u pronalasku vrtića/škole/svakodnevne pomoći i njege.
- Obitelji je pružen dokument koji sadrži sve informacije o dostupnoj socijalnoj pomoći u njihovoj zemlji/gradu.

Liječenje

Vremensko razdoblje: cjeloživotno

Klinička obilježja / simptomi:

Epileptički napadaji

- Epileptičke napadaje je često teško liječiti. Nema specifične antikonvulzivne terapije za koju je dokazana visoka učinkovitost stoga liječenje treba biti individualizirano.
- Terapijska primjena ketogene dijetete je u nekim slučajevima pomogla u održavanju potpune kontrole epileptičkih napadaja.
- Kirurško liječenje epilepsije ne bi trebalo isključiti, osobito u slučaju prisutnosti jasnog žarišta i tvrdokornih napadaja.
- Cilj liječenja je kontrola epileptičkih napadaja uz minimalne nuspojave, osobito u dojenačkoj i dječjoj dobi kada napadaji mogu pridonijeti razvojnim oštećenjima.
- Epileptički napadaji prestaju u djetinjstvu u oko trećine oboljelih. Ponovna pojava napadaja u kasnijoj dobi je moguća stoga je potrebno redovito praćenje.

Kasnjenje u razvoju

- Rani multidisciplinarni rehabilitacijski plan, uključujući fizioterapiju, govornu, radnu i bihevioralnu terapiju, nužan je za postizanje maksimalnog razvojnog potencijala i treba biti prilagođen svakom oboljelom prema individualnim potrebama i dobi.

Neepileptički simptomi

- Liječenje teškoća ponašanja je vrlo važno s obzirom na njihov cjelokupni učinak na kvalitetu života oboljelog i cijele obitelji.
- Liječenje gastrointestinalnih teškoća je nužno jer cjelokupno ova zdravstvena stanja mogu imati ograničavajući učinak na život oboljelih. Smanjen apetit i gubitak tjelesne mase su jedni od većih teškoća koje utječu na kvalitetu života oboljelih.
- Liječenje psihijatrijskih teškoća koje se mogu pojaviti.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju informacije utemeljene na dokazima o dodatnim simptomima i pridruženim teškoćama koje se mogu pojaviti.
- Potrebe i očekivanja obitelji se s vremenom mijenjaju i treba ih redovito procjenjivati i o njima razgovarati.
- Roditelji trebaju jasne informacije o propisanim lijekovima, njihovim nuspojavama i dugoročnom praćenju istih.
- Roditelji trebaju pristup kliničkim istraživanjima novih terapijskih mogućnosti, u slučaju da su zadovoljeni kriteriji sudjelovanja.
- Roditelji trebaju informacije o drugim mogućnostima liječenja epilepsije poput terapijske primjene ketogene dijetete, stimulacije vagusnog živca te liječenja poremećaja pokreta poput duboke mozgovne stimulacije.
- Roditelji trebaju informacije o terapijama utemeljenim na dokazima (fizioterapija, govorna terapija, posturalna reedukacija, bihevioralna terapija) koje trebaju biti prilagođene individualnim potrebama i dobi oboljelog.
- Dobrobit i potrebe roditelja i braće i sestara trebaju biti procijenjene i o njima treba razgovarati uz pružanje podrške.

Idealan ishod / podrška

- Oboljelog se redovito prati i kada je moguće pruža mu se liječenje potencijalnih pridruženih poteškoća.
- Roditeljima su pružane informacije o mogućim kliničkim istraživanjima u kojima njihovo dijete može sudjelovati uz detaljno informiranje o rizicima i koristima sudjelovanja.
- Razgovor o potrebama i očekivanjima obitelji uz planirane i definirane strategije liječenja.
- Definiran je rehabilitacijski program (fizioterapija, govorna terapija, posturalna reedukacija, bihevioralna terapija) prilagođen individualnim potrebama oboljelog i njegovoj dobi.
- S potrebama roditelja i braće i sestara se prikladno postupa.

Praćenje

Vremensko razdoblje: cjeloživotno

Klinička obilježja / simptomi:

Praćenje u djetinjstvu

- Epileptički napadaji mogu biti tvrdokorni, mogu se zaustaviti ili se ponovo pojaviti.
- Mogu se pojaviti teškoće ponašanja.
- Mogu se pojaviti poremećaji pokreta poput tremora i ataksije.
- Mogu biti prisutni poremećaji spavanja.
- Mogu se pojaviti ortopedske poteškoće.

Praćenje u odrasloj dobi

- U odraslih oboljelih, epileptički napadaji također mogu biti tvrdokorni, mogu se zaustaviti ili se ponovo pojaviti.
- Teškoće ponašanja mogu se promijeniti.
- Poremećaji pokreta mogu biti prisutni.
- Mogu biti prisutni i poremećaji spavanja.
- Učestale su ortopedske poteškoće.
- Adolescenti i odrasli s GRIN povezanim poremećajima su djelomično ili potpuno ovisni u svakodnevnim aktivnostima i trebaju kontinuiranu podršku.
- Kada oboljeli postaje punoljetan, potrebno je razgovarati o pravnim pitanjima poput pitanja zakonskog skrbnika.
- Prijelaz s pedijatrijske skrbi ka skrbi za odrasle može uzrokovati nedostatak odgovarajuće podrške za oboljelog i njegove skrbnike.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Oboljeli treba redovite preglede i praćenje.
- Roditelji trebaju savjetovanje i podršku za vrijeme tranzicije ka skrbi za odrasle.
- Oboljeli treba praćenje i liječenje pridruženih teškoća i novih simptoma koji se mogu pojaviti, što je potrebno i u odrasloj dobi.
- Roditelji trebaju dodatnu podršku kada se brinu o odrasloj oboljeloj osobi.
- Roditelji trebaju informacije o mogućnostima vrtića, centara za odgoj i obrazovanje, (polu)dnevnih boravaka ili institucijske skrbi.

Idealan ishod / podrška

- Proces tranzicije s pedijatrijske skrbi ka skrbi za odrasle je planiran i dobro definiran.
- Definiran je rehabilitacijski plan za održavanje stečenih vještina i sprječavanje mogućih pridruženih teškoća.
- Oboljelom je osigurana radna terapija/(polu)dnevni boravak/specijalizirana ustanova.
- Oboljelom je dostupna kućna i/ili institucijska skrb suvremene (izvršne) kvalitete.
- Potrebe i brige obitelji se redovito procjenjuju.
- Obiteljima je pružana podrška i savjeti u kasnijim fazama odrasle dobi oboljelog i u slučaju da primarni skrbnici više ne mogu skrbiti o oboljelom.