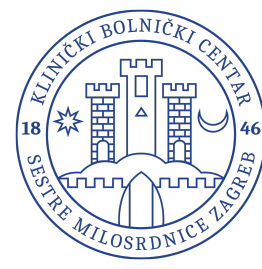


# PCDH19 povezana epilepsija

## Putovanje oboljelog



Insieme per la Ricerca  
PCDH19 ETS



### Prvi simptom

**Vremensko razdoblje:** 3-60 mjeseci starosti (obično između 8 i 10 mjeseci starosti)

### Klinička obilježja / simptomi

Žarišni napadaji ili ponavljajući epileptički napadaji (klasteri) koji se pojavljuju u razdoblju od nekoliko dana ili tjedana. Visoka osjetljivost na povišenu tjelesnu temperaturu ili akutnu bolest koji su i učestali provocirajući čimbenici.

### Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji/skrbnici trebaju podršku (prvi epileptički napadaj može biti uznemirujući i za roditelje/skrbnike).
- Roditelji/skrbnici trebaju osnovne informacije o epilepsiji, epileptičkim napadajima i klasterima.
- Roditelji/skrbnici trebaju znati što učiniti ako se napadaj ponovi.
- U slučaju da je epileptički napadaj bio povezan s povišenom tjelesnom temperaturom, roditelji/skrbnici trebaju znati kako sigurno postupati tijekom epizoda povišene tjelesne temperature i/ili nakon cijepljenja u slučaju pojave vrućice.

### Idealan ishod / podrška

- Zabrinutost roditelja/skrbnika je opravdana i pružana im je podrška.
- Roditelji/skrbnici primaju jasne upute o postupanjima za vrijeme epileptičkog napadaja, u slučaju da se isti ponovi, te postupanjima za provocirajuće čimbenike.
- Oboljeli je upućen na obradu i liječenje kod dječjeg neurologa.

### Dijagnoza

**Vremensko razdoblje:** do dvije godine nakon prvog epileptičkog napadaja

### Klinička obilježja / simptomi

Oboljeli često imaju više epileptičkih napadaja u klasterima i mogu imati prisutne različite vrste poput žarišnih ili generaliziranih toničko-kloničkih napadaja s ili bez provocirajućih čimbenika. Također se mogu pojaviti i druge vrste napadaja kao što su tonički, atonični, miokloni i atipični apsansi. Mogući su i febrilni napadaji (napadaji povezani s vrućicom), dugi klasteri i epileptički statusi. Razvoj se razlikuje od djeteta do djeteta, ali su kod većine oboljelih prisutna kašnjenja u razvoju i kognitivna oštećenja. Mogu se razviti i intelektualne teškoće (od blagih do jako teških), značajke poremećaja iz spektra autizma, govorno i motoričko oštećenje, teškoće ponašanja, hipotonija i psihijatrijski poremećaji.

### Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji/skrbnici trebaju primjereno objašnjenje dijagnoze i prognoze uz pružanje psihološke podrške.
- Roditeljima/skrbnicima treba ponuditi genetsko testiranje.
- Roditelji/skrbnici trebaju razumjeti da se razvojne promjene razlikuju od djeteta do djeteta i prema dobi.
- Roditelji/skrbnici trebaju znati ako se aktivno provode klinička istraživanja za PCDH19 povezanu epilepsiju u njihovoj zemlji.
- Roditelji/skrbnici trebaju znati koja su socijalna prava i pomoć dostupni u njihovoj zemlji.

### Idealan ishod / podrška

- Obiteljima je protumačeno da je tijek bolesti teško prognozirati.
- Roditeljima/skrbnicima je pružano gensko savjetovanje uz objašnjenje uzroka i mogućnosti ponovne pojave.
- Roditeljima/skrbnicima je ponuđena profesionalna podrška za suočavanje s dijagnozom i obitelji su upućene na roditeljske grupe podrške i/ili udruge.
- Roditeljima/skrbnicima su pružane jasne upute, protokol za hitna stanja i informacije o kliničkim istraživanjima.
- Obiteljima je protumačena važnost edukacije i rehabilitacije za razvoj djeteta koji se treba usko pratiti.
- Roditeljima/skrbnicima je pružan jasan rehabilitacijski plan (neurorazvojna procjena, govorna terapija, posturalna rehabilitacija, bihevioralna terapija).
- Roditeljima/skrbnicima su pružane informacije o socijalnim pravima i pomoći koji su dostupni u njihovoj zemlji.

### Liječenje

**Vremensko razdoblje:** Cjeloživotno

### Klinička obilježja / simptomi

PCDH19 povezana epilepsija je obično tvrdokorna, no u nekih oboljelih se učestalost epileptičkih napadaja smanjuje nakon puberteta. Cilj liječenja je postizanje najbolje moguće kontrole epileptičkih napadaja uz minimalne nuspojave. Posebna pažnja je potrebna za provocirajuće čimbenike i preventivne mjere. Često su potrebne dodatne terapije za poboljšanje tjelesnog i kognitivnog razvoja.

### Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji/skrbnici trebaju podršku i privremenu njegu tima stručnjaka s multidisciplinarnim pristupom.
- Roditelji/skrbnici trebaju informacije o propisanim lijekovima i njihovim nuspojavama te pristupu mogućim kliničkim istraživanjima/novim terapijskim mogućnostima.
- Roditelji/skrbnici trebaju savjet o postupanjima za provocirajuće čimbenike.
- Roditelji/skrbnici trebaju savjet za neepileptičke simptome.
- Roditelji trebaju savjet za pronalaženje vrtića, škole i svakodnevne pomoći i njege.

### Idealan ishod / podrška

- Roditeljima/skrbnicima je ponuđeno redovito savjetovanje sa stručnjacima.
- Najnovije, ažurirane informacije dostupne su roditeljima/skrbnicima u bilo kojem trenutku.
- Obitelji je pružana podrška u pronalasku vrtića/škole/svakodnevne pomoći i njege.
- Obiteljima je pružana edukacija s medicinskom sestrom o postupanjima za vrijeme epileptičkih napadaja i postupanjima s provocirajućim čimbenicima.
- Definiran rehabilitacijski plan (neurorazvojna procjena, govorna terapija, posturalna rehabilitacija, bihevioralna terapija).

### Praćenje

**Vremensko razdoblje:** do 16. ili 18. godine

### Klinička obilježja / simptomi

Mogu se razviti druge teškoće poput intelektualnih teškoća, motoričkog i govornog oštećenja, teškoća ponašanja i psihijatrijskih poremećaja.

### Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji/skrbnici trebaju savjete temeljene na dokazima i stručnost kada se pojave navedene dodatne poteškoće.
- Roditelji/skrbnici trebaju emocionalnu podršku.
- Roditelji/skrbnici trebaju savjete i dokaze o mogućim dodatnim potrebama (psihomotorna, govorna, bihevioralna terapija, fizikalna terapija i rehabilitacija).

### Idealan ishod / podrška

- Pružano je redovito praćenje navedenih poteškoća i pravovremena terapijska intervencija.
- Razvoj standarda za kvalitetu života odraslih oboljelih.
- Dostupnost kućne i/ili institucijske skrbi suvremene (izvrsne) kvalitete.
- Definiran rehabilitacijski plan (neurorazvojna procjena, govorna terapija, posturalna rehabilitacija, bihevioralna terapija).
- Dostupni programi usluga asistencije u kontekstu edukacije (npr. u školama).

### Praćenje u odrasloj dobi

**Vremensko razdoblje:** od 16.-18. godine pa cjeloživotno

### Klinička obilježja / simptomi

Konvulzivni napadaji mogu biti prisutni i dalje. Osjetljivost na povišenu tjelesnu temperaturu se obično smanjuje. Pridružene teškoće su i dalje prisutne, a teškoće ponašanja i psihijatrijski poremećaji mogu postati izraženiji i uključivati i psihozu s početkom u kasnijoj životnoj dobi. Nedostatak suradnje između pedijatrijske skrbi i skrbi za odrasle može dovesti do nedostatne podrške oboljelima i obiteljima.

### Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji/skrbnici trebaju podršku i savjetovanje pri prelasku ka skrbi za odrasle.
- Roditelji/skrbnici trebaju prikladno liječenje i praćenje odraslih oboljelih s multidisciplinarnim timom.
- Roditelji/skrbnici trebaju kontinuirano nadziranje i praćenje epileptičkih napadaja, teškoća ponašanja i psihijatrijskih poremećaja.

### Idealan ishod / podrška

- Primjeren proces prijelaza (tranzicije) s pedijatrijske skrbi ka skrbi za odrasle osobe.
- Definiran rehabilitacijski plan s ciljem održavanja postignutih vještina.
- Radna terapija.
- Pravovremeno poduzimanje mjera za moguće pogoršanje teškoća ponašanja, kognitivnih ili socijalnih teškoća.