

Distúrbios Relacionados com GRIN

Percurso do Paciente

The patient journey was translated into Portuguese by João Miguel Alves Ferreira from the Faculty of Medicine – University of Coimbra, Portugal.

GRIN
EUROPE Care 4 GRIN



Acompanhamento

Linha do Tempo: Ao longo da vida.

Apresentação clínica/sintomas:

Infância

- As crises epiléticas podem ser intratáveis, podem estar em remissão ou podem ter recidivado.
- Podem manifestar-se problemas comportamentais.
- Podem manifestar-se distúrbios do movimento, como tremor e ataxia.
- Podem estar presentes distúrbios do sono.
- Podem ocorrer problemas ortopédicos.

Idade adulta

- Em pacientes adultos, as crises epiléticas também podem ser intratáveis, podem estar em remissão ou podem ter recidivado.
- Os problemas comportamentais podem mudar.
- Estão presentes distúrbios do movimento.
- Podem estar presentes distúrbios do sono.
- São comuns problemas ortopédicos.
- Adolescentes e adultos com transtorno GRIN são parcial ou totalmente dependentes para as atividades da vida diária e precisam de apoio contínuo.
- Ao atingir a idade adulta, devem ser discutidas questões legais, como um tutor legal para quando os pacientes atingirem a maioridade.
- A transição do atendimento pediátrico para o adulto pode causar uma falta de apoio adequado para o paciente e para os cuidadores.

Identificar as Necessidades do Paciente

- O paciente precisa de acompanhamento e monitorização regulares.
- Os pais precisam de aconselhamento e apoio na transição para a vida adulta.
- Monitorização e tratamento de comorbidades e novos sintomas que possam surgir, o que precisa ser continuado também em adultos.
- Os pais precisam de apoio adicional ao cuidar de uma pessoa adulta.
- Precisam de ser discutidas com os pais a possibilidade de uma creche ou cuidados residenciais.

Resultado ideal / apoio

- É planeado e bem definido o processo de transição de um especialista infantil para um adulto.
- É definido o plano de reabilitação para manutenção e prevenção de comorbidades.
- O paciente recebe terapia ocupacional/centros de atendimento diurno/centros residenciais.
- Disponibilidade de atendimento domiciliar e/ou institucional ao mais alto nível.
- As necessidades e preocupações da família são reavaliadas.
- São oferecidos suporte e aconselhamento em estágios posteriores da vida adulta e no caso de os cuidadores primários se tornarem incapazes de os fornecer.

Tratamento

Linha do Tempo: Ao longo da vida.

Apresentação Clínica / Sintomas

Convulsões

- As convulsões epiléticas são frequentemente difíceis de tratar. Nenhum tratamento anticonvulsivante específico provou ser superior e o tratamento precisa ser individualizado.
- Foi relatado que a dieta cetogénica mantém a ausência de convulsões em alguns casos.
- Não deve ser excluída a hipótese de cirurgia para epilepsia, especialmente na presença de focalidade clara e convulsões intratáveis.
- Os tratamentos devem ter como objetivo controlar as convulsões e reduzir os efeitos colaterais, especialmente na infância, quando as convulsões podem contribuir para o comprometimento do desenvolvimento.
- As convulsões, em cerca de um terço dos indivíduos, resolvem-se na infância. É possível o reaparecimento de convulsões em idade posterior pelo que precisam de ser monitorizadas.

Atraso no Desenvolvimento

- É importante estabelecer um plano de reabilitação multidisciplinar precoce, incluindo fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional e terapia comportamental, para maximizar o potencial de desenvolvimento, que precisa de ser adaptado a cada paciente, individualmente. erior pelo que precisam de ser monitorizadas.

Sintomas não epiléticos

- É muito importante abordar problemas comportamentais para o efeito geral que isso tem na qualidade de vida do paciente e da sua família.
- É necessário abordar problemas gastrointestinais devido aos problemas gerais de saúde que podem limitar a vida dos pacientes afetados. A diminuição do apetite e a perda de peso são os principais problemas que impactam a qualidade de vida desses pacientes.
- É essencial abordar problemas psiquiátricos que possam surgir.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de informações baseadas em evidências sobre sintomas adicionais e comorbidades que possam surgir.
- As necessidades e expectativas mudam ao longo do tempo e precisam de ser reavaliadas e discutidas.
- Os pais precisam de informações e um planeamento claro sobre os medicamentos prescritos, os seus efeitos colaterais e monitorização a longo prazo.
- Os pais precisam de acesso a ensaios clínicos para novas oportunidades de tratamento, onde seu filho seja elegível.
- Os pais precisam de informações sobre outros tratamentos possíveis para a epilepsia, como Tratamento Dietético Cetogénico e Estimulação do Nervo Vagal, e para distúrbios do movimento como Estimulação Cerebral Profunda.
- Os pais precisam de informações sobre terapias baseadas em evidências (psicomotricidade, terapia da fala, reeducação postural, terapia comportamental) que precisam de ser adaptadas às necessidades e idade do paciente individual.
- O bem-estar e as necessidades dos irmãos e dos pais devem ser avaliados e discutidos, bem como deve ser fornecido qualquer tipo de apoio.

Resultado Ideal / Apoio

- O paciente é monitorizado regularmente e, se possível, é oferecido um tratamento para os problemas mencionados.
- Os pais recebem informações sobre possíveis estudos clínicos nos quais seus filhos podem participar, com informações detalhadas sobre os riscos e os benefícios.
- São discutidas as necessidades e expectativas das famílias, e são planeadas e definidas as estratégias de tratamento.
- É definido um programa de reabilitação (psicomotricidade, terapia da fala, reeducação postural, terapia comportamental) adaptado às necessidades e idade individuais do paciente.
- As necessidades dos irmãos e dos pais são adequadamente atendidas.

Diagnóstico

Linha do Tempo: Geralmente, antes dos 2 anos de idade, dependendo da disponibilidade de testes genéticos.

Apresentação Clínica / Sintomas

Crises Epiléticas

- Podem estar presentes diferentes tipos de crises epiléticas: as crises motoras focais ou generalizadas são as mais frequentes, mas podem ocorrer mais tarde ausências e crises focais com perda de consciência. Pode ocorrer o estado de doença epilético.
- Cerca de 1/3 dos pacientes ficam livres de crises nos primeiros anos de vida; 2/3 desenvolvem epilepsia resistente a medicamentos. Podem ocorrer períodos prolongados de remissão de crises com recaídas posteriores.

Atraso no Desenvolvimento

- Presente em todos os pacientes e geralmente observado no decorrer do 1º ano de vida.
- As trajetórias de desenvolvimento diferem de forma individual, mas o atraso na fala e no desenvolvimento motor é geralmente evidente desde uma idade precoce.
- Podem ocorrer períodos de estagnação ou regressão no desenvolvimento em diferentes idades e nem sempre correlacionados com a atividade epilética.
- Os resultados de desenvolvimento diferem significativamente entre indivíduos: alguns necessitam de cadeira de rodas, outros conseguem andar de forma independente; a linguagem está gravemente afetada em até 80% dos indivíduos.
- A deficiência intelectual está presente em todos os indivíduos, variando de leve-moderada a profunda.
- São observados em mais de metade dos pacientes problemas comportamentais, incluindo características autísticas.
- São frequentes distúrbios de movimento, incluindo tremor e ataxia.
- Outras comorbidades recorrentes são problemas gastrointestinais, dificuldades de integração sensorial (deficiência de visão cortical, etc.) e questões ortopédicas.
- As pessoas com a síndrome serão, ao longo da vida, parcialmente ou totalmente dependentes.

Identificar as Necessidades do Paciente

- É necessário oferecer testes genéticos e aconselhamento aos pais.
- Os pais precisam de uma explicação sobre o diagnóstico e o possível prognóstico, com apoio psicológico.
- Os pais devem entender que os resultados do desenvolvimento e da epilepsia diferem de criança para criança.
- Os pais precisam de ser treinados sobre como manter a criança segura (quedas, crises prolongadas, febre, etc.).
- Os pais precisam de acesso a reabilitação precoce dentro de uma equipa multidisciplinar para maximizar o potencial de desenvolvimento e reduzir comorbidades.
- Os pais devem ser informados sobre grupos familiares e associações no seu país e a nível mundial para apoio, networking e informação.
- Os pais precisam de conselhos sobre pré-escola/escola/apoio.
- Os pais precisam de saber quais os auxílios sociais disponíveis pelo governo.

Resultado Ideal / Apoio

- São fornecidos o diagnóstico genético e a consulta, com uma explicação das causas e do risco de recorrência.
- É oferecido apoio profissional para ajudar os pais a lidar com o diagnóstico e a família é direcionada para o grupo de apoio aos pais e/ou associação.
- As famílias recebem instruções claras, protocolos de emergência, explicação dos riscos e como minimizá-los.
- Está disponível informação atualizada para os pais a qualquer momento, incluindo iniciativas de pesquisa.
- Ênfase na importância da educação e da reabilitação para o desenvolvimento da criança, que são monitorizados de perto.
- As famílias recebem apoio para encontrar uma escola/assistência diária e cuidados.
- As famílias recebem um documento que resume os benefícios sociais disponíveis no seu país/região.

Primeiro Sintoma

Linha do Tempo: Desde o 1º dia de vida até 1 ano de idade.

Apresentação Clínica / Sintomas

Convulsões

- 80% dos casos apresentam convulsões no 1º ano de vida, cerca de metade com convulsões no início neonatal.
- Foi relatado o início de convulsões numa idade posterior.
- Os tipos de convulsões no início são principalmente motoras focais/ tónicas, espasmos epiléticos, clónicas, tónico-clónicas focais para bilaterais.
- As convulsões podem ocorrer em grupos.

Atraso no Desenvolvimento

- Presente em todos os indivíduos e geralmente observado dentro do 1º ano de vida.
- Pode ser o sintoma de apresentação em pacientes com convulsões ausentes ou de início tardio.
- Irritabilidade extrema em aproximadamente 50% dos pacientes nos primeiros meses.
- Problemas gastrointestinais (irritabilidade associada à alimentação).
- Ciclos de sono ruins.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de aconselhamento e ajuda profissional.
- Os pais precisam de informações sobre epilepsia e convulsões epiléticas.
- Os pais precisam de instruções claras e de um plano para gerir as convulsões epiléticas.
- Os pais precisam de informações e de um plano claro para os medicamentos prescritos, os seus efeitos secundários e monitorização a longo prazo.
- Aconselhamento médico sobre sintomas não epiléticos, especialmente relacionados com défices motores e cognitivos severos.
- Aconselhamento para outros membros da família, como irmãos do indivíduo afetado.
- Identificar potenciais opções de tratamento para problemas comportamentais.

Resultado Ideal / Apoio

- As preocupações das famílias são levadas a sério e são dadas garantias.
- São fornecidas consultas regulares com um profissional de saúde.
- Os pais recebem instruções claras sobre como gerir as convulsões.
- São fornecidas aos pais informações sobre os efeitos secundários dos medicamentos e monitorização.
- É fornecida uma estratégia de tratamento para os sintomas não epiléticos.
- Uma equipa multidisciplinar trabalha com o paciente nas áreas física, de comunicação e ocupacional, com o plano de reabilitação fornecido e ajustado com base nas necessidades do paciente.