

Encefalopatia KCNQ2

Jornada do paciente



Primeiros sintomas

Linha do tempo: desde o 1.º dia de vida até 1 ano

Sinais clínicos / Sintomas

- Na maioria dos casos, as convulsões neonatais ocorrem nos primeiros dias de vida.
- Em alguns casos, as convulsões aparecem após 1 mês e dentro do primeiro ano de vida.
- A epilepsia pode estar ausente; em poucos casos, apesar de não haver sinais de convulsões, um EEG anormal acompanha atrasos no desenvolvimento e/ou desenvolvimento comportamental.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de ser informados corretamente sobre como as diferentes formas de convulsões devem ser geridas.
- Os pais precisam de ter informações básicas sobre a epilepsia e convulsões epiléticas.
- Os pais precisam de ser informados de que o seu filho pode ter uma deficiência cognitiva severa.
- Os pais precisam de saber como aceder a uma reabilitação precoce.

Resultados Ideais / Apoio

- As preocupações dos pais são levadas a sério e recebem tranquilidade.
- As famílias recebem instruções sobre como gerir um ataque epilético, caso ocorra novamente; descrição da medicação de emergência e quando ir ao hospital.
- Plano de reabilitação.

Diagnóstico

Linha do tempo: de 2 meses a 6 anos (normalmente aos 2 anos).

Sinais clínicos / Sintomas:

- O progresso do desenvolvimento varia de criança para criança; esta doença afeta toda a vida da pessoa.
- Mesmo nos primeiros meses, o desenvolvimento geral está atrasado; as pessoas afetadas por uma encefalopatia KCNQ2 raramente se tornam independentes.
- A criança apresenta vários tipos diferentes de convulsões epiléticas: convulsões focais ou generalizadas, tónico-clónicas, mioclónicas, espasmos, com ou sem fator desencadeante.
- Às vezes, as convulsões estão relacionadas com febre; em outros casos, duram mais, especialmente nos primeiros anos de vida, onde o estado de doença epilético pode ocorrer repetidamente. Na maioria dos casos, as convulsões desaparecem nos primeiros 3-5 anos de vida; no entanto, pode permanecer um atraso psicomotor severo/médio/leve.
- Pode haver a presença de comorbidades, como dificuldades de linguagem, distúrbios motores, distúrbios comportamentais, problemas ortopédicos, problemas visuais, dificuldades digestivas, dificuldade de deglutição e autismo.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de uma explicação adequada sobre o possível diagnóstico e prognóstico, com apoio psicológico.
- Devem ser oferecidos testes genéticos aos pais.
- Os pais devem entender que o desenvolvimento varia de criança para criança.
- Os pais precisam de ter certeza do diagnóstico (“forma benigna” das epilepsias relacionadas com KCNQ2 versus encefalopatia).
- Os pais precisam de indicações sobre como enfrentar/tratar as convulsões epiléticas e que outras terapias não farmacológicas a criança pode necessitar.
- Os pais devem ser informados se existem estudos clínicos sobre KCNG2 nos seus países e se a criança pode participar.
- Devem saber como manter a criança em segurança (detetar convulsões à noite, gestão da febre...).
- Os pais precisam de saber quais os apoios sociais disponíveis pelo governo.

Resultados Ideais / Apoio

- Os pais precisam de uma explicação adequada sobre o possível diagnóstico e prognóstico, com apoio psicológico.
- Devem ser oferecidos testes genéticos aos pais.
- Os pais devem entender que o desenvolvimento varia de criança para criança.
- Os pais precisam de ter certeza do diagnóstico (“forma benigna” das epilepsias relacionadas com KCNQ2 versus encefalopatia).
- Os pais precisam de indicações sobre como enfrentar/tratar as convulsões epiléticas e que outras terapias não farmacológicas a criança pode necessitar.
- Os pais devem ser informados se existem estudos clínicos sobre KCNG2 nos seus países e se a criança pode participar.
- Devem saber como manter a criança em segurança (detetar convulsões à noite, gestão da febre...).
- Os pais precisam de saber quais os apoios sociais disponíveis pelo governo.

Tratamento

Linha do tempo: ao longo da vida.

Sinais clínicos / Sintomas:

- A encefalopatia epilética não responde à medicação, especialmente nos primeiros anos de vida. Em crianças, as convulsões resolvem-se por volta dos 3-5 anos de idade; em outros casos, as convulsões persistem. Os tratamentos devem ter como objetivo controlar a atividade convulsiva, principalmente durante a infância, e reduzir os efeitos secundários.
- Deve prestar-se considerável atenção aos fatores desencadeantes e à prevenção de convulsões.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de aconselhamento e ajuda de profissionais.
- Os pais precisam de informações sobre os medicamentos prescritos, efeitos secundários e monitorização a longo prazo dos efeitos secundários.
- Os pais também precisam de orientação sobre como lidar com os fatores desencadeantes, sobre a condição e sobre as múltiplas questões de deficiência motora e cognitiva severa.
- Os pais precisam de ajuda médica/orientação sobre sintomas não epiléticos.
- Orientação sobre pré-escola/escola/apoio.
- Acesso a ensaios clínicos para novas oportunidades de tratamento.

Resultados Ideais / Apoio

- É oferecida uma consulta regular com profissionais de saúde.
- Estão disponíveis informações atualizadas para os pais a qualquer momento.
- Os pais são informados sobre os efeitos secundários dos medicamentos e sobre a periodicidade dos testes de sangue de acompanhamento.
- Os sintomas não epiléticos são tratados de forma eficaz.
- Os pais recebem apoio para encontrar uma escola/assistência diária e cuidados.
- Os centros de saúde envolvem os pacientes em atividades de pesquisa.
- Ao longo dos anos, os fisiatras ajudam as famílias a escolher dispositivos, cuja entrega oportuna é garantida pelas unidades ortopédicas envolvidas.

Acompanhamento

Linha do tempo: 2-16 anos.

Sinais clínicos / Sintomas:

- Podem ocorrer outros problemas, como deficiência intelectual e motora, questões comportamentais, ortopédicas e intestinais.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de aconselhamento e informações baseadas em evidências sobre sintomas adicionais.
- Os pais precisam de apoio emocional.
- Terapias baseadas em evidências (psicomotricidade, terapia da fala, reeducação postural, terapia comportamental).

Resultados Ideais / Apoio

- Monitorização das questões mencionadas e, se possível, oferta de qualquer tratamento.
- Desenvolvimento de padrões para a qualidade de vida dos adultos.
- Disponibilidade de cuidados domiciliários e/ou institucionais de nível superior.
- Definição de um programa de reabilitação (psicomotricidade, terapia da fala, reeducação postural, terapia comportamental).

Transição

Linha do tempo: 16 anos e acima.

Sinais clínicos / Sintomas:

- Transição para a idade adulta.
- Normalmente, as convulsões já não ocorrem. No entanto, os problemas relacionados com o desenvolvimento cognitivo e motor aumentam.
- Em geral, os pacientes com resultados cognitivos severos apresentam comportamento autista ou são diagnosticados com autismo.
- Aumento das características de comorbidade.
- Em vários centros de saúde, a falta de cooperação entre pediatras e serviços orientados para adultos pode resultar em apoio insuficiente para os pacientes e suas famílias.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de aconselhamento e apoio na transição para a idade adulta.
- Tratamento de pacientes adultos, considerando a grave deficiência motora que afeta os jovens pacientes.
- Monitorização do desenvolvimento, novas oportunidades de tratamento, comportamento e situação neuropsicológica.

Resultados Ideais / Apoio

- Deve ser introduzido um processo de transição dos pediatras para os médicos de família.
- Estabelecimento de um plano de reabilitação para manutenção.
- Terapia ocupacional / centros de cuidados diários / centros residenciais.
- Abordar o aumento de diferentes problemas, como deficiência motora, dificuldades de deglutição, comportamento, e comprometimento social e cognitivo.
- Casas comunitárias para jovens adultos, com vista a um programa de introdução à vida adulta a longo prazo em fases “durante nós” e “após nós”.

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