

Epilepsia relacionada com PCDH19

Percurso do paciente



Primeiro sintoma

Linha do Tempo: 3-60 meses de idade (idade média de 8-10 meses).

Apresentação clínica / sintomas

Convulsões focais que ocorrem principalmente em grupos, às vezes ao longo de um período de dias ou semanas. Alta sensibilidade à febre ou doença, que são gatilhos frequentes de convulsões.

Identificar as necessidades do paciente

- Os pais precisam de garantias (a primeira convulsão pode ter sido traumática para os pais).
- Os pais precisam de informações básicas sobre epilepsia, convulsões e clusters.
- Os pais precisam de saber o que fazer se a convulsão ocorrer novamente.
- Se a convulsão foi relacionada à febre, os pais precisam saber como proceder durante os episódios de febre de forma segura e/ou em caso de vacinação (se ocorrer febre).

Resultado ideal / apoio

- As preocupações dos pais são levadas a sério e a garantia é oferecida.
- Os pais recebem instruções para lidar com uma convulsão, se ela acontecer novamente, e fatores desencadeantes.
- O paciente é encaminhado a um neurologista infantil.

Diagnóstico

Linha do tempo: Após as primeiras convulsões até 2 anos.

Apresentação clínica/sintomas

A criança apresentará frequentemente mais convulsões em grupos e pode ter diferentes tipos de convulsões, como convulsões tónico-clónicas focais ou generalizadas, com ou sem fatores desencadeantes. Também podem ocorrer outros tipos de convulsões, como tónica, atónica, mioclónica e ausência atípica. É possível ocorrer convulsões relacionadas com a febre, longos grupos de convulsões e status epilepticus. O desenvolvimento é diferente de criança para criança, mas muitas têm atraso no desenvolvimento e comprometimento cognitivo. Também são observados deficiência intelectual (de leve a grave), traços autistas, problemas de fala, motores e comportamentais, hipotonia e transtornos psiquiátricos.

Identificar as necessidades do paciente

- Os pais precisam de uma explicação clara do diagnóstico e prognóstico com apoio psicológico.
- Os pais precisam de receber um teste genético.
- Os pais precisam de entender que o desenvolvimento varia de criança para criança e com a idade.
- Os pais precisam de saber se há ensaios clínicos em andamento para a epilepsia relacionada ao PCDH19 nos seus países.
- Os pais precisam de saber qual a ajuda social que está disponível no seu governo.

Resultado ideal / Apoio

- É explicado à família que é difícil de dar um prognóstico.
- É fornecido aconselhamento genético para explicar a causa e a recorrência.
- Os pais recebem apoio profissional para lidar com o diagnóstico e são encaminhados para grupos locais de apoio aos pais/associações de pacientes.
- Os pais recebem instruções claras sobre o protocolo de emergência e sobre os ensaios clínicos em andamento.
- Os pais são informados de que a educação e a reabilitação são extremamente importantes para o desenvolvimento da criança e que devem ser monitorizadas de perto.
- Os pais recebem um caminho de reabilitação definido (avaliações de desenvolvimento, terapia da fala, reabilitação postural, terapia comportamental).
- Os pais recebem informações sobre a ajuda social disponível no seu país.

Tratamento

Linha do tempo: Ao longo da vida

Apresentação clínica/sintomas

A epilepsia relacionada à PCDH19 é resistente a medicamentos, embora em alguns pacientes as convulsões tendam a diminuir após a puberdade. O tratamento deve ter como objetivo o melhor controlo possível das convulsões com efeitos colaterais mínimos. É necessária especial atenção para fatores desencadeantes e medidas preventivas de convulsões. Pode ser necessário tratamento paramédico para otimizar o desenvolvimento físico e cognitivo.

Identificar as necessidades do paciente

- Os pais precisam de apoio e cuidados paliativos de uma equipa profissional com abordagem multidisciplinar.
- Os pais precisam de informações sobre os medicamentos usados e os seus efeitos colaterais, e acesso a possíveis ensaios/novas opções de tratamento.
- Os pais precisam de conselhos sobre como lidar com fatores desencadeantes.
- Os pais precisam de conselhos sobre sintomas não epiléticos.
- Os pais precisam de educação/aconselhamento escolar.

Resultado ideal / apoio

- É oferecido aconselhamento regular com profissionais.
- Estão disponíveis, a qualquer momento, informações atualizadas para as famílias.
- Os pais recebem ajuda para encontrar uma escola/creche e cuidados paliativos.
- É oferecido um Enfermeiro de família/epilepsia para educar a família sobre como lidar com convulsões e fatores desencadeantes.
- É definido um plano de reabilitação (avaliações de desenvolvimento, terapia da fala, reabilitação postural, terapia comportamental).

Acompanhamento

Linha do tempo: Até 16-18 anos.

Apresentação clínica/sintomas:

Podem ocorrer outros problemas, como deficiência intelectual, deficiência motora e de fala, e problemas comportamentais e psiquiátricos.

Identificar as necessidades do paciente

- Os pais precisam de aconselhamento e experiência baseados em evidências quando esses sintomas adicionais ocorrem.
- Os pais precisam de apoio emocional.
- Os pais precisam de evidências de necessidades de habilitação (psicomotricidade, terapia da fala, terapia comportamental).

Resultado ideal / apoio

- Monitorização de sintomas não epiléticos e oferta de tratamento sempre que possível.
- Desenvolver padrões para melhorar a qualidade de vida de pacientes adultos.
- Disponibilidade de atendimento domiciliar e/ou institucional de excelente qualidade.
- Caminho de reabilitação definido (avaliações de desenvolvimento, terapia da fala, reabilitação postural, terapia comportamental).
- Programas de assistência no contexto da educação (por exemplo, escolas).

Acompanhamento de adultos

Linha do Tempo: 16-18 anos ou mais.

Apresentação clínica/sintomas:

Podem estar presentes crises convulsivas. A sensibilidade à temperatura geralmente diminui. As comorbidades continuam, em particular problemas comportamentais e psiquiátricos. Pode aparecer psicose de início tardio. A falta de coordenação entre neurologistas pediátricos e adultos pode implicar um apoio insuficiente para o paciente e para a família.

Identificar as necessidades do paciente

- Os pais precisam de aconselhamento e apoio na transição para a vida adulta.
- Os pais precisam de adequar com uma equipa multidisciplinar o gerenciamento do adulto.
- Os pais precisam de monitorizar de forma contínua as convulsões e problemas psiquiátricos e comportamentais.

Resultado ideal / apoio

- Deve ser colocado em prática um processo de transição de um médico pediátrico para um médico adulto
- É definido um caminho de reabilitação para manutenção de habilidades.
- Terapia ocupacional.
- Tomar medidas oportunas para possível agravamento do problema comportamental, social e cognitivo.