

# Transtornos relacionados com STXBPI / encefalopatia / encefalopatia desenvolvimental e epilética

## Percurso do Paciente



### Primeiro Sintoma

**Linha do Tempo:** From the 1st day of life up to 1 year

#### Sinais clínicos / Sintomas

Convulsões

- Mais de 80% apresentam convulsões no 1º ano de vida, com convulsões de início neonatal em cerca de metade dos casos.
- Foram observados relatos de início de convulsões em idades posteriores.
- Os tipos de convulsões no início são principalmente motoras focais/ tónicas, espasmos epiléticos, clónicas, e tónico-clónicas focais a bilaterais.
- As convulsões podem ocorrer em grupos.

Atraso no desenvolvimento

- Presente em todos os indivíduos e geralmente observado no decorrer do 1º ano de vida.
- Pode ser o sintoma inicial em pacientes com convulsões ausentes ou de início tardio.

### Diagnóstico

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

#### Sinais clínicos / Sintomas

Convulsões

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

Atraso no Desenvolvimento

- Presente em todos os pacientes e geralmente observado no decorrer do 1º ano de vida.
- As trajetórias de desenvolvimento diferem de indivíduo para indivíduo, 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 estão correlacionadas com a atividade epilética.
- Os resultados de desenvolvimento diferem significativamente entre os indivíduos: alguns precisam de cadeira de rodas, enquanto outros podem andar de forma independente; a linguagem é severamente comprometida 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 autistas.
- São frequentes distúrbios de movimento, incluindo tremor e ataxia.
- Outras comorbidades recorrentes são os problemas gastrointestinais e questões ortopédicas.
- Pessoas com STXBPI-RD serão dependentes parcial ou totalmente ao longo da vida.

### Identificar as Necessidades do Paciente

- Precisam de ser oferecidos testes genéticos e aconselhamento aos pais.
- Os pais necessitam de uma explicação sobre o diagnóstico e o possível prognóstico, com suporte psicológico.
- Os pais devem compreender que os resultados do desenvolvimento e da epilepsia diferem de criança para criança.
- Os pais precisam de ter um plano para gerir as convulsões epiléticas.
- Os pais precisam de ser treinados sobre como manter a criança segura (quedas, convulsões prolongadas, febre...).
- Os pais precisam de ter acesso à reabilitação precoce dentro de uma equipa multidisciplinar para maximizar o potencial de desenvolvimento e reduzir as comorbidades.
- Os pais devem ser informados sobre grupos familiares e associações relacionadas com STXBPI no seu país e em todo o mundo, para apoio, networking e informação.
- Os pais precisam de ser informados sobre estudos clínicos em andamento sobre STXBPI.
- Os pais precisam de saber que tipo de assistência social está disponível pelo governo.

### Resultados Ideais / Apoio

- Diagnóstico genético e aconselhamento, com 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 encaminhada para o grupo de apoio a pais e/ou para a associação.
- Os pais recebem instruções claras, protocolos de emergência, explicação dos riscos e como minimizá-los.
- Os pais recebem informações claras sobre possíveis estudos clínicos nos quais a sua criança pode participar, com informações detalhadas sobre riscos e benefícios.
- É importante que a família saiba o quão essenciais são a educação e a reabilitação para o desenvolvimento da criança, e isso deve ser monitorizado de perto.
- A família recebe um documento que resume os benefícios sociais disponíveis e oferecidos para o tipo de doença, de acordo com o seu país/região.

### Tratamento

**Linha do Tempo:** A vida toda

#### Sinais clínicos / Sintomas

Convulsões

- As convulsões epiléticas são frequentemente difíceis de tratar. Nenhum tratamento antiepilético específico se mostrou superior e o tratamento deve ser individualizado de acordo com os tipos de convulsão do indivíduo.
- A dieta cetogénica tem sido relatada como capaz de manter a liberdade de convulsões em alguns casos.
- A cirurgia para epilepsia não deve ser excluída, em função do diagnóstico genético, especialmente na presença de focos claros e convulsões intratáveis.
- Os tratamentos devem ter como objetivo controlar as convulsões e reduzir os efeitos secundários, especialmente na infância, quando as convulsões podem contribuir para o comprometimento do desenvolvimento.
- Cerca de um terço dos indivíduos vê as convulsões resolverem-se durante a infância. A recorrência de convulsões em idades mais avançadas é possível e deve ser monitorizada.

Atraso no desenvolvimento

- Um plano de reabilitação multidisciplinar precoce, incluindo fisioterapia, terapia da fala, terapia ocupacional e comportamental, é importante para maximizar o potencial de desenvolvimento e deve ser ajustado às necessidades individuais de cada paciente.

### Identificar as Necessidades do Paciente

Os pais precisam de aconselhamento e ajuda de profissionais.

- Os pais precisam de informações sobre os medicamentos prescritos, efeitos colaterais e monitorização de efeitos colaterais a longo prazo.
- Os pais precisam de ajuda/ orientação médica sobre sintomas não epiléticos, especialmente relacionados com comprometimento motor e cognitivo severo.
- Aconselhamento sobre pré-escola/escola/apoio.
- Acesso a ensaios clínicos para novas oportunidades de tratamento.
- Outros membros da família, como irmãos do indivíduo afetado, também necessitam de aconselhamento.

### Resultados Ideais / Apoio

- São oferecidas consultas regulares com um profissional de saúde.
- Estão disponíveis informações atualizadas para os pais a qualquer momento, incluindo iniciativas de pesquisa.
- Os pais são informados sobre os efeitos secundários dos medicamentos e a sua monitorização.
- Os pais recebem uma estratégia de tratamento para sintomas não epiléticos.
- Os pais recebem apoio para encontrar uma escola / assistência diária e cuidados.
- Uma equipa multidisciplinar trabalha com o paciente nas áreas física, de comunicação e ocupacional, ajustando a estratégia com base nas necessidades do paciente.

### Acompanhamento

**Cronograma:** 2-16 anos

#### Sinais clínicos / Sintomas

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

### Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de informação baseada em evidências sobre sintomas adicionais e comorbidades que podem surgir.
- As necessidades e expectativas dos pais mudam ao longo do tempo e precisam de ser reavaliadas e discutidas.
- As terapias baseadas em evidências (psicomotricidade, terapia da fala, reeducação postural, terapia comportamental) devem ser adaptadas às necessidades e idade do paciente.
- Devem ser avaliados e discutidos o bem-estar e as necessidades dos irmãos, e deve ser providenciado apoio.

### Resultados Ideais / Apoio

- Monitorização das questões acima mencionadas e, se possível, oferta de qualquer tratamento.
- As necessidades e expectativas são discutidas e as estratégias são planeadas.
- Disponibilidade de cuidados em casa e/ou institucionais ao mais alto nível.
- Definição de um programa de reabilitação (psicomotricidade, terapia da fala, reeducação postural, terapia comportamental) adaptado às necessidades e idade do paciente.
- As necessidades dos irmãos são adequadamente atendidas.

### Adulto / transição

**Linha do Tempo:** 16 anos e acima

#### Sinais clínicos / Sintomas:

- As crises epiléticas podem ser intratáveis, podem estar em remissão ou podem ter ocorrido recaídas.
- Os problemas comportamentais podem mudar.
- Os distúrbios de movimento estão presentes.
- As perturbações do sono podem estar presentes.
- São comuns problemas ortopédicos.
- Os adolescentes e adultos com STXBPI-RD são parcialmente ou totalmente dependentes para as atividades da vida diária e necessitam de apoio contínuo.
- As possibilidades de cuidados diurnos ou residenciais devem ser discutidas com os pais.
- Ao alcançar a idade adulta, devem ser discutidas questões legais, como um tutor legal para quando os pacientes atingem a maioridade.
- A transição do atendimento pediátrico para o atendimento de adultos pode causar falta de apoio adequado para o paciente e para os cuidadores.

### Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais necessitam de aconselhamento e apoio na transição para a idade adulta.
- Monitorização e tratamento de comorbidades e de novos sintomas que possam surgir.
- Os pais precisam de apoio adicional ao cuidar de uma pessoa adulta.

### Resultados Ideais / Apoio

- Planear o processo de transição do especialista infantil para o especialista adulto.
- Criação de um plano de reabilitação para manutenção e prevenção de comorbidades.
- Terapia ocupacional / centros de dia / centros residenciais.
- Reavaliar as necessidades e preocupações da família.
- Proporcionar à família apoio e aconselhamento sobre as etapas posteriores da idade adulta e caso os cuidadores principais se tornem incapazes de prestar cuidados.

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