

Encefalopatia Desenvolvidamental e Epiléptica por SYNGAPI I

Percurso do Paciente



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

Primeiro sintoma

Linha Temporal: Primeiro ou segundo ano de vida (idade média de dois anos)

Sinais clínicos / Sintomas:

- Atraso no desenvolvimento.
- Convulsões.
- Sintomas do transtorno do espectro autista.
- Atraso na fala.

Na maioria dos casos, o atraso no desenvolvimento é evidente antes do início das convulsões. As convulsões de ausência e mioclónicas são os tipos de convulsão mais frequentes. A criança pode apresentar um atraso na aquisição das primeiras habilidades sócio-relacionais.

Diagnóstico

Linha Temporal: Desde os primeiros sintomas em diante.

Sinais clínicos / Sintomas

- A encefalopatia epiléptica e de desenvolvimento SYNGAPI (SYNGAPI-DEE) inclui atraso no desenvolvimento, comprometimento cognitivo, transtorno do espectro autista e outras anormalidades comportamentais, que podem ser severas. Podem estar presentes distúrbios da marcha. Dificuldades na alimentação e no sono são significativas em alguns casos. O comprometimento severo da fala é uma característica comum. Problemas gastrointestinais também podem estar presentes.
- Na maioria dos casos, os indivíduos experienciam mais de um tipo de convulsão. As convulsões de ausência e mioclónicas são as mais frequentes. As convulsões podem ser desencadeadas por vários estímulos (ou seja, fechamento dos olhos, mastigação, alimentação). Convulsões focais e espasmos também foram relatados esporadicamente.
- As mutações no gene SYNGAPI também foram encontradas em indivíduos com deficiência cognitiva e sem convulsões.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de informações sobre o diagnóstico.
- Devem ser oferecidos testes genéticos aos pais.
- Os pais precisam de instruções sobre como tratar as convulsões e gerenciar outras terapias não farmacológicas que o seu filho possa necessitar.
- Se não tiver sido realizado anteriormente, devem ser consideradas avaliações neuropsicológicas específicas para o transtorno do espectro autista.
- Em caso de ausência de linguagem, é essencial identificar a estratégia de comunicação mais adequada (ou seja, Comunicação Alternativa e Aumentativa, etc.).
- Os pais precisam de conhecer os direitos e apoios garantidos pelo estado, e como solicitá-los.

Resultado Ideal / Apoio

- Aconselhamento genético.
- Avaliações neuropsicológicas específicas para o transtorno do espectro autista, se apropriado.
- É oferecido apoio profissional para lidar com o diagnóstico.
- A família é informada sobre as opções de reabilitação.
- Os pais recebem orientação sobre gestão de comportamentos e ferramentas de comunicação.
- Os pais são informados sobre os direitos e apoios garantidos pelo estado, e como solicitá-los.

Tratamento

Linha Temporal: Ao longo da vida.

Sinais clínicos / Sintomas

- Ainda não foi encontrado um tratamento específico para convulsões na encefalopatia epiléptica e do desenvolvimento associada ao SYNGAPI. O tratamento deve ter como objetivo o melhor controlo possível das convulsões e efeitos colaterais mínimos.
- Tratamento dos sintomas não epilépticos (problemas de sono, distúrbios comportamentais, constipação, etc.)

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de informação sobre os medicamentos prescritos, efeitos secundários e como monitorizá-los.
- Os pais necessitam de uma avaliação especializada dos sintomas não epilépticos.
- Deve ser definido um plano de reabilitação (psicomotricidade, terapia da fala, terapia comportamental) o mais rapidamente possível.
- Dicas para a escola.
- Os pais necessitam de apoio profissional.

Resultado Ideal / Apoio

- Os pais são informados sobre os efeitos secundários dos medicamentos e da necessidade de controlar os níveis dos testes sanguíneos.
- O tratamento dos sintomas não epilépticos é administrado.
- A consulta com um pediatra de desenvolvimento pode orientar os pais em estratégias apropriadas de gestão comportamental e/ou fornecer medicamentos prescritos quando necessário.
- Os pais estão ativamente envolvidos com os especialistas em reabilitação, professores e assistentes pessoais na partilha e discussão do programa educativo individual.
- É fornecido apoio social e psicológico para as famílias.

Acompanhamento

Linha Temporal: Desde o diagnóstico durante toda a vida

Sinais/Sintomas Clínicos:

- Aproximadamente 60% dos pacientes apresenta epilepsia refratária com crises contínuas após a utilização de 2 medicamentos anti-convulsivos.
- Condições comórbidas: deficiência intelectual, transtorno do espectro autista, problemas comportamentais, limiar de dor elevado, problemas alimentares, distúrbios do sono (com dificuldades para iniciar e manter o sono), hipotonia, ataxia, anomalias na marcha, anomalias ortopédicas e problemas gastrointestinais.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Monitorização das crises e do desenvolvimento.
- Gestão e tratamento das comorbidades.
- Os pais precisam de apoio emocional.
- Evidências do progresso da reabilitação (psicomotricidade, terapia da fala, terapia comportamental).
- Os pais precisam de aconselhamento e apoio na transição para a idade adulta.

Resultado Ideal / Apoio

- Os pais recebem formação para monitorizar e gerir todos os sintomas possíveis.
- Revisões regulares com um neurologista pediátrico e neuropsiquiatra para monitorizar a epilepsia e quaisquer alterações.
- Exames de sangue regulares para verificar os níveis dos medicamentos.
- Monitorização de outras potenciais comorbidades e oferta de tratamento sempre que possível.
- Os pais recebem apoio emocional.
- Ajustes ao plano de reabilitação (psicomotricidade, terapia da fala, terapia comportamental). A reabilitação deve ter como objetivo aumentar as habilidades de comunicação e a autonomia.
- Disponibilidade de cuidados domiciliários e/ou cuidados institucionais.
- Deve ser implementada a transição dos cuidados pediátricos para os cuidados para adultos, idealmente para centro com uma equipa multidisciplinar disponível, com apoio fornecido aos pais durante o período de transição.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Avaliações neuropsiquiátricas e de desenvolvimento, com foco também na identificação de possíveis características autistas.
- Os pais precisam de tranquilidade e informações básicas sobre epilepsia e convulsões.
- Início precoce das terapias.

Resultado Ideal / Apoio

- Avaliações de desenvolvimento.
- Avaliações neuropsiquiátricas com estudo de EEG.
- Diagnóstico precoce do transtorno do espectro autista, se presente, e potencial implementação de estratégias de comunicação alternativa para o atraso na fala / transtorno da linguagem.
- A família recebe instruções sobre como lidar com uma convulsão, caso ocorra novamente.
- Apoio na gestão da terapia (psicomotricidade, fonoaudiologia).
- A família é informada de que o processo de reabilitação deve ser adaptado individualmente de acordo com a idade e o potencial da criança.