

Síndrome de Dravet

Percurso do Paciente



Primeiro sintoma

Linha Temporal: 1/4 mês - 12 meses.

Apresentação Clínica / Sintomas:

Convulsão generalizada, possivelmente relacionada com febre, com possível duração prolongada

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de tranquilização (a primeira convulsão pode ter sido traumática para os pais).
- Os pais precisam de informações básicas sobre epilepsia e convulsões.
- Necessitam de saber o que fazer caso ocorra uma nova convulsão.
- Se a convulsão estiver relacionada com a vacinação, os pais precisam de orientações sobre como prosseguir com as próximas vacinas de forma segura.

Resultado Ideal / Apoio

- As preocupações dos pais são levadas a sério e é oferecida tranquilização.
- A família recebe orientações sobre como lidar com uma convulsão caso ocorra novamente, incluindo a descrição dos medicamentos de emergência e quando ir ao hospital.
- Definição de um plano de vacinação.

Diagnóstico

Linha Temporal: 3 meses - 8 anos (normalmente aos 2 anos).

Apresentação Clínica / Sintomas:

- O desenvolvimento varia de criança para criança.
- A doença afeta toda a vida da pessoa.
- Pessoas com Síndrome de Dravet nunca serão completamente autónomas.
- A criança apresenta mais convulsões, de diferentes tipos: ausências, convulsões tónico-clónicas parciais ou generalizadas, e mioclónicas, com ou sem fator desencadeante.
- Convulsões possivelmente relacionadas com febre, com possível duração prolongada, podendo ocorrer em clusters e evoluir para estado de mal epilético.
- O desenvolvimento global pode ser normal até aos 2 anos ou até mesmo até aos 6-7 anos.
- Podem surgir comorbidades, como atraso mental, problemas de fala, motor, comportamentais e ortopédicos.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de uma explicação adequada sobre o diagnóstico e prognóstico, com apoio psicológico.
- Os pais devem ter acesso a um teste genético.
- Os pais precisam de compreender que o desenvolvimento varia de criança para criança.
- Os pais desejam ter certeza sobre o diagnóstico (GEFS+ ou Dravet?).
- Necessitam de instruções sobre como lidar/tratar as convulsões e sobre outras terapias não farmacológicas que o filho possa necessitar.
- Os pais precisam de saber se existem ensaios clínicos sobre a Síndrome de Dravet a decorrer nos seus países e se o filho é elegível.
- Necessitam de saber como manter o filho seguro (evitar danos por quedas, detecção de convulsões à noite, gestão de febre).

Resultado Ideal / Apoio

- A família é informada de que o prognóstico é difícil de prever.
- O aconselhamento genético é oferecido, explicando a causa e as probabilidades de recorrência.
- O suporte profissional é disponibilizado para lidar com o diagnóstico, e a família é encaminhada para grupos de pais/organizações especializadas na Síndrome de Dravet.
- Os pais recebem instruções claras, protocolo de emergência, explicação dos riscos e formas de minimizá-los.
- É fornecida aos pais informação detalhada sobre possíveis ensaios clínicos relacionados com a Síndrome de Dravet em que a criança pode ser elegível, explicando os benefícios e riscos de participar.
- A família é orientada sobre a importância da educação e da reabilitação para o desenvolvimento da criança, devendo ser acompanhadas de forma rigorosa.
- A família recebe um documento que resume o apoio social disponível e necessário para a doença.

Tratamento

Linha Temporal: Durante toda a doença.

Apresentação Clínica / Sintomas:

- A Síndrome de Dravet é resistente a medicamentos – os antiepiléticos (AEDs) apenas funcionam durante algum tempo, se é que funcionam. O tratamento deve visar o melhor controlo possível das convulsões e minimizar os efeitos colaterais.
- Deve ser dada especial atenção aos fatores desencadeantes e a como prevenir as convulsões.
- O estado de doença epilético deve ser prevenido tanto quanto possível e pode necessitar de tratamento agressivo.
- O tratamento paramédico pode ser necessário para otimizar o desenvolvimento físico e mental.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de apoio e serviços de alívio prestados por profissionais.
- Necessitam de informações sobre a medicação prescrita, efeitos colaterais e como monitorizar efeitos colaterais a longo prazo.
- Orientações sobre como lidar com os fatores desencadeantes, doenças, sensibilidade à luz e padrões, etc.
- Precisam de ajuda/aconselhamento médico em relação aos sintomas não epiléticos.
- Aconselhamento escolar; recomendações para serviços de alívio.
- Acesso a ensaios clínicos/opções de tratamento novas.

Resultado Ideal / Apoio

- São oferecidas consultas regulares com profissionais.
- Está disponível Informação atualizada para os pais a qualquer momento.
- Os pais são informados sobre os efeitos colaterais da medicação e sobre os momentos adequados para a realização de exames de sangue de controlo.
- O tratamento ótimo dos sintomas não epiléticos é garantido.
- Os pais recebem ajuda na procura de escolas/creches e serviços de alívio.
- Os centros incluem pacientes com Dravet em ensaios clínicos.
- É oferecido um enfermeiro de família para educar a família sobre como gerir as convulsões.

Acompanhamento

Linha Temporal: 2-16 anos.

Apresentação Clínica / Sintomas:

- Podem ocorrer outros problemas, como atraso mental, dificuldades motoras, comportamentais e ortopédicas, parkinsonismo, entre outros.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de aconselhamento e experiência baseados em evidências em relação a estes sintomas adicionais.
- Os pais necessitam de apoio emocional.
- Necessitam de evidências sobre as necessidades de habilitação (psicomotricidade, terapia da fala, reabilitação postural, terapia comportamental).

Resultado Ideal / Apoio

- Monitorização destes problemas e oferta de tratamento sempre que possível.
- Desenvolvimento de diretrizes.
- Criação de padrões para a qualidade de vida de pacientes adultos.
- Disponibilidade de cuidados domiciliários e/ou institucionais de excelente qualidade.
- Definição do percurso de reabilitação (psicomotricidade, terapia da fala, reabilitação postural, terapia comportamental).

Acompanhamento adulto

Linha Temporal: 16 anos e acima.

Apresentação Clínica / Sintomas:

- Transição para a idade adulta.
- Convulsões convulsivas ainda estão presentes, enquanto convulsões hemiclónicas tornam-se menos comuns, e as convulsões de ausência e mioclónicas tendem a desaparecer. O estado de doença epilética convulsiva é menos frequente.
- A sensibilidade à temperatura e, em geral, as convulsões reflexas costumam diminuir.

- As comorbidades persistem.
- Em alguns centros de saúde, a falta de coordenação entre os serviços de pediatria e os serviços de adultos pode resultar em um apoio insuficiente para o paciente e a família.

Identificar as Necessidades do Paciente

- Os pais precisam de aconselhamento e apoio na transição para a idade adulta.
- Gestão para adultos.
- Monitorização das convulsões e do desenvolvimento, novas oportunidades terapêuticas, situação neuropsicológica e comportamental.

Resultado Ideal / Apoio

- Deve ser estabelecido um processo de transição do médico pediátrico para o médico de adultos.
- Definição de um percurso de reabilitação para manutenção.
- Terapia ocupacional.
- Abordagem das possíveis agravações dos diversos problemas motores, de deglutição, comportamentais, sociais e cognitivos.

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