

Percorso del paziente con disturbi correlati a STXBPI / encefalopatia da STXBPI /ence-falopatia epilettica e dello sviluppo da STXBPI



EpiCARE

Primi sintomi

Tempi: dal primo giorno di vita fino al primo anno

Segni / Sintomi clinici

- Crisi epilettiche
- >80% si presenta con crisi epilettiche nel 1° anno di vita, con esordio neonatale in metà dei casi.
- È possibile anche un esordio più tardivo delle crisi è possibile.
- Le crisi all'esordio sono di solito focali motorie: toniche, spasmi, cloniche, bilaterali tonico-cloniche.
- Le crisi possono manifestarsi a grappoli.

Ritardo dello sviluppo

- È presente in tutti gli individui e di solito si osserva entro il 1° anno di vita. Può essere la manifestazione di esordio nel bambino senza crisi o con esordio delle crisi più tardivo.

Diagnosi

Tempi: di solito entro i 2 anni, dipende dalla disponibilità del test genetico

Segni / Sintomi clinici

- Crisi epilettiche
- Vari tipi di crisi epilettiche possono presentarsi: le crisi motorie focali o generalizzate sono le più frequenti, ma assenze o crisi focali con alterazione della coscienza possono manifestarsi più avanti nel tempo, così come lo stato epilettico.
- Circa 1/3 dei pazienti diventa libero da crisi nei primi anni di vita; gli altri 2/3 sviluppano una epilessia farmaco-resistente. Possono esserci periodi prolungati di remissione dalle crisi, che però possono essere seguiti da ricadute.

Ritardo dello sviluppo

- È presente in tutti gli individui e di solito si osserva entro il 1° anno di vita.
- Le traiettorie di sviluppo cambiano su base individuale, ma il ritardo dello sviluppo del linguaggio e del motorio sono di solito evidenti molto presto.
- Possono presentarsi periodi di arresto o regressione dello sviluppo a varie età e non sempre correlano con l'attività epilettica.
- L'esito dello sviluppo cambia significativamente da individuo a individuo: alcuni pazienti avranno bisogno della sedia a rotelle, **altri potranno camminare da soli; il linguaggio è severamente compromesso nell'80% dei pazienti.**
- **La disabilità cognitiva è presente in tutti gli individui e va da lieve-moderata a profonda.**

Identificare i bisogni

- I genitori devono ricevere informazioni di base sull'epilessia e le crisi epilettiche.
- I genitori devono essere informati su come gestire le crisi epilettiche e devono ricevere un piano individuale per l'utilizzo dei farmaci di emergenza.
- I genitori devono essere informati sulla possibilità di disabilità cognitiva e ritardo dello sviluppo del bambino, se non già presenti.
- I genitori devono sapere come accedere agli interventi precoci di abilitazione (es. psicomotricità).

Risultato ideale/ Supporto

- Le preoccupazioni dei genitori sono prese sul serio e vengono fornite spiegazioni e rassicurazioni.
- Ai genitori / Caregivers vengono fornite istruzioni su come gestire le crisi epilettiche e un piano individuale di emergenza (farmaco di emergenza e quando recarsi in ospedale).
- È fornito un piano di (ri)abilitazione.

Trattamento

Tempi: vita

Segni / Sintomi clinici

- Crisi epilettiche
- Le crisi epilettiche sono spesso difficili da trattare. Non ci sono specifici trattamenti anti-crisi che sono superiori ad altri e il trattamento deve essere individualizzato su ciascun paziente, il suo tipo di crisi e comorbidità.
- Alcuni pazienti hanno beneficiato anche la dieta chetogena, con libertà da crisi.
- La chirurgia dell'epilessia non dovrebbe essere esclusa a causa della diagnosi genetica, specialmente se è presente una chiara focalità e crisi intrattabili.
- I trattamenti dovrebbero mirare al controllo delle crisi e alla riduzione degli effetti collaterali, specialmente nell'infanzia, quando le crisi possono contribuire al deficit di sviluppo.
- Le crisi si risolvono nel corso dell'infanzia in circa un terzo dei casi. La ricorrenza delle crisi più avanti con l'età è possibile e deve essere monitorata.

Ritardo dello sviluppo

- È importante un piano di riabilitazione precoce e multidisciplinare

Identificare i bisogni

- I genitori necessitano di counselling e supporto professionale.
- I genitori necessitano di informazioni sui farmaci prescritti, gli effetti collaterali e il loro monitoraggio nel lungo termine.
- I genitori necessitano di supporto / consiglio medico sui sintomi non-epilettici, specialmente in relazione a deficit motori e cognitivi severi.
- Consiglio sui supporti prima/durante/dopo la scuola.
- Accesso a trials clinici per nuove opportunità terapeutiche.
- Altri membri della famiglia, come i fratelli della persona affetta, necessitano di counseling e supporto.

Risultato ideale/ Supporto

- Sono offerte regolari consultazioni con professionisti sanitari.
- Informazioni aggiornate sono disponibili per i genitori in ogni momento, incluse le iniziative di ricerca.
- I genitori vengono informati sui farmaci, gli effetti collaterali e il monitoraggio.
- I genitori sono forniti di un piano di trattamento e gestione dei sintomi non-epilettici.
- Ai genitori è offerto supporto per individuare una scuola o assistenza diurna dove necessario.
- Un team multidisciplinare lavora con il paziente sulla fisicità, la comunicazione e l'occupazione, aggiustando le strategie a seconda dei bisogni del paziente.

Follow-up

Tempi: 2 - 16 anni

Segni / Sintomi clinici

- Le crisi epilettiche possono essere intrattabili, oppure in remissione, oppure possono essere ricomparse nei vari pazienti.
- Possono manifestarsi problemi di comportamento.
- Possono manifestarsi disturbi del movimento, come tremore e atassia.
- Possono essere presenti disturbi del

Identificare i bisogni

- I genitori necessitano di informazioni evidence-based su sintomi e comorbidità che possono manifestarsi.
- I bisogni e le aspettative dei genitori cambiano nel tempo e devono essere rivalutati e discussi.
- Le terapie evidence-based (psicomotricità, logopedia, rieducazione posturale, terapia comportamentale) devono essere aggiustate ai bisogni e all'età del paziente.
- Il benessere e i bisogni dei fratelli del paziente devono essere valutati e discussi, e deve essere fornito il supporto necessario.

Risultato ideale/ Supporto

- Monitoraggio dei problemi di cui sopra e, se possibile, trattamento.
- I bisogni e le aspettative sono discussi e si predispongono strategie.
- Disponibilità di cure domiciliari e/o istituzionali di massimo livello.
- Un piano di riabilitazione è definito (psicomotricità, logopedia, rieducazione posturale, terapia comportamentale) e aggiustato sui bisogni e l'età del paziente.
- I bisogni dei fratelli del paziente sono adeguatamente presi in considerazione.

Follow-up Adulto/Tran-

Tempi: dai 16 anni in poi

Segni / Sintomi clinici

- Le crisi epilettiche possono essere intrattabili, oppure in remissione, oppure possono essere ricomparse nei vari pazienti.
- I problemi di comportamento possono cambiare.
- Sono presenti disturbi del movimento.
- Possono essere presenti disturbi del sonno.
- I problemi ortopedici sono frequenti.
- Gli adolescenti e gli adulti con STXBPI-RD sono parzialmente o totalmente dipendenti per le attività quotidiane e necessitano di supporto continuo.
- Le possibilità di un centro diurno o residenziale devono essere discusse con i genitori.
- Verso il raggiungimento della maggiore età del paziente, devono essere discussi affari legali come la rappresentanza legale, l'amministrazione di sostegno ecc.

Identificare i bisogni

- I genitori necessitano di counseling e supporto nella transizione verso l'età adulta del paziente.
- Monitoraggio e trattamento delle comorbidità e dei nuovi sintomi che possono manifestarsi.
- I genitori necessitano di ulteriore supporto per prendersi cura di una persona adulta.

Risultato ideale/ Supporto

- Un piano per il processo di transizione dallo specialista pediatrico a quello adulto deve essere presente.
- Piano di riabilitazione per il mantenimento e la prevenzione delle comorbidità.
- Terapia occupazionale, oppure centro diurno, oppure residenza protetta.
- Ri-valutazione dei bisogni e delle preoccupazioni della famiglia.
- Fornire alla famiglia il supporto e il consiglio sulle fasi successive della vita adulta e per il momento in cui i caregivers primari non saranno in grado di prestare le cure.