

# Синдром Драве - Шлях пацієнта


**1**

....Перші симптоми....

**2**

....Діагноз....

**3**

....Лікування.....

**4**

...Спостереження...

**5**

.... Перехід у доросле життя....

## 1. ПЕРШИЙ СИМПТОМ

**Термін:** ¼ - 12 місяців.

### Клінічна картина/симптоми

Генералізований напад, можливо, пов'язаний з лихоманкою, можеливо довготривалий.

## 2. ДІАГНОЗ

**Термін:** 3 місяці – 8 років (зазвичай 2 роки).

### Клінічна картина / симптоми

Розвиток у кожної дитини індивідуальний. Хвороба впливає на все життя людини. Люди з синдромом Драве не будуть ніколи самостійними. У дитини з'являється більше нападів різного типу: абсанси, фокальні або генералізовані тоніко- клонічні/міоклонічні напади, з тригерним фактором або без них. Можливо, пов'язані з лихоманкою, можуть бути тривалі напади, кластери нападів і епілептичний статус. Загальний розвиток може бути нормальним до 2 років або навіть до 6-7 років. Можуть виникати коморбідні розлади, такі як розумова відсталість, порушення мови, моторики, поведінки та ортопедичні проблеми.

## 3. ЛІКУВАННЯ

**Термін:** протягом всього етапу захворювання

### Клінічна картина/симптоми

- Синдром Драве є резистентним до протинападкових препаратів, які ефективні лише тимчасово, якщо взагалі ефективні. Лікування має бути спрямовано - на максимальну можливий контроль нападів та мінімізацію побічних ефектів.
- Особлива увага приділяється тригерам та способам запобігання нападам.
- Варто запобігати епілептичному статусу як тільки можливо і, за потреби, застосовувати агресивне лікування.
- Може знадобитися парамедична допомога для оптимізації фізичного та розумового розвитку.

## 4. СПОСТЕРЕЖЕННЯ

**Термін:** 2 – 16 років

### Клінічна картина / симптоми

Можуть виникати й інші проблеми, такі як розумова відсталість, моторні, поведінкові та ортопедичні проблеми, паркінсонізм і т.д.

## 5. СПОСТЕРЕЖЕННЯ У ДОРΟΣЛОМУ ВІЦІ

**Термін:** з 16 років і старше

### Клінічна картина / симптоми

Перехід у доросле життя. Судомні напади все ще присутні, тоді як геміклонічні напади стають менш поширеними, а абсанси та міоклонічні напади, як правило, зникають. Судомні епілептичні напади трапляються рідше. Чутливість до температури та, загалом, рефлекторні напади зазвичай зменшуються. Коморбідні розлади продовжуються. У деяких медичних закладах відсутність координації між педіатрією та менеджментом дорослих може призводити до недостатньої підтримки пацієнта та сім'ї.

### Визначення потреб пацієнта

- Батькам потрібне заспокоєння (перший напад епілепсії міг бути травматичним для батьків)
- Їм також потрібна базова інформація про епілепсію та напади
- Вони повинні знати, що робити, якщо це станеться знову
- Якщо напад був викликаний вакцинацією, батьки повинні знати, як безпечно продовжувати подальші вакцинації

### Ідеальний результат / Підтримка

- Турботи батьків сприймаються серйозно, їх заспокоюють.
- Сім'я отримує інструкції щодо дій під час нападу, якщо він повториться; опис препаратів невідкладної допомоги, а також коли обов'язково потрібно їхати до лікарні
- План вакцинації

### Визначення потреб пацієнта

- Батькам потрібне чітке пояснення діагнозу та прогнозу з психологічною підтримкою
- Їм також потрібно запропонувати генетичне тестування
- Батьки повинні розуміти, що розвиток у дітей різний
- Батьки хочуть бути впевнені у діагнозі (GEFS+ чи Драве?)
- Їм потрібні інструкції щодо того, як справлятися з/лікувати напади, та які інші нефармакологічні терапії можуть знадобитися їхній дитині
- Батьки повинні знати, чи проводяться клінічні випробування Драве у їхній країні, та чи підходить їхня дитина для участі у них
- Вони повинні знати, як забезпечити безпеку дитини (захист від падінь; виявлення нападів уночі, боротьба з лихоманкою тощо)
- Батьки повинні знати, яку соціальну допомогу надає держава

### Ідеальний результат / Підтримка

- Родині пояснюють, що складно давати прогнози
- Генетичне консультування; пояснення причини та шансів повторення
- Пропонується професійна підтримка для сприйняття діагнозу, в той же час родину направляють до батьківської групи/організації Драве
- Батьки отримують чіткі інструкції, протокол дій у невідкладних ситуаціях, пояснення ризиків та способів їх мінімізації
- Вони отримують чітку інформацію про потенційні клінічні випробування при Драве, в яких їхня дитина може брати участь, з детальним інформуванням про переваги та ризики участі
- Родині пояснюють, що освіта та реабілітація надзвичайно важливі для розвитку дитини, і повинні дуже ретельно контролюватися
- Родині надають документ, що узагальнює соціальну підтримку, яка може знадобитися при цій хворобі

### Визначення потреб пацієнта

- Батькам потрібна підтримка та тимчасовий догляд від фахівців
- Вони потребують інформації про призначені ліки, побічні ефекти, як контролювати довгострокові побічні ефекти
- Консультації щодо того, як справлятися з тригерами, хворобами, фоточутливістю та іншими патернами чутливості тощо
- Вони потребують допомоги/медичних порад щодо неепілептичних симптомів
- Консультації для школи; поради щодо тимчасового догляду
- Доступ до клінічних досліджень/нових варіантів лікування

### Ідеальний результат / Підтримка

- Регулярне консультування з фахівцями
- Актуальна інформація доступна для батьків у будь-який час
- Батьки інформовані про побічні ефекти ліків та терміни контрольних аналізів крові
- Забезпечується оптимальне лікування неепілептичних симптомів
- Батьки отримують допомогу у пошуку школи/дитячого садка та тимчасового догляду
- Центри залучають пацієнтів з синдромом Драве до клінічних досліджень
- Пропонується сімейна медсестра з метою навчання родини менеджменту нападів

### Визначення потреб пацієнта

- Батькам потрібні поради та експертна допомога на основі доказів щодо цих додаткових симптомів
- Їм потрібна емоційна підтримка
- Підтвердження потреб у підтримці (психомоторика, логопедія, постуральна реабілітація, поведінкова терапія)

### Ідеальний результат / Підтримка

- Моніторинг цих проблем та надання лікування, де це можливо
- Розробка керівних принципів
- Розробка стандартів якості життя для дорослих пацієнтів
- Наявність якісної домашньої та/або інституційної допомоги
- Визначення шляху реабілітації (психомоторика, логопедія, постуральна реабілітація, поведінкова терапія)

### Визначення потреб пацієнта

- Батькам потрібні поради та підтримка при переході пацієнта до дорослого життя
- Контроль за дорослими пацієнтами
- Моніторинг нападів та розвитку, нові терапевтичні можливості, нейропсихологічна поведінкова ситуація

### Ідеальний результат / Підтримка

- Повинен впроваджуватися процес переходу від педіатра до фахівця, який лікує дорослих
- Визначення шляху реабілітації для підтримки
- Ерготерапія
- Взяття на себе відповідальності за можливе погіршення різних моторних, когнітивних, поведінкових, соціальних та когнітивних проблем