



Перший симптом

Термін: від 3 до 60 місяців (медіанний вік - 8-10 місяців).

Клінічна картина / симптоми:

Фокальні напади, які виникають переважно кластерами, іноді протягом кількох днів або тижнів.

Висока чутливість до підвищення температури або хвороби, які часто є тригерами нападів.

Визначення потреб пацієнта:

Батькам потрібна підтримка (перший напад може бути травматичним для батьків).

- Їм також потрібна базова інформація про епілепсію, напади та їх кластери.
- Батьки повинні знати, що робити, якщо напад повториться.
- Якщо напад був пов'язаний з лихоманкою, батьки повинні знати, як безпечно діяти під час епізодів лихоманки та/або у випадку вакцинації (якщо виникає лихоманка).

Ідеальний результат / підтримка:

- Переживання батьків сприймаються серйозно, їм надається всебічна підтримка.
- Батьки отримують інструкції щодо дій у разі повторного нападу та факторів, що його провокують.
- Пацієнта направляють до дитячого невролога.

Діагностика

Термін: від першого нападу до 2 років.

Клінічна картина / симптоми

Дитина часто має напади у вигляді кластерів і може мати різні типи нападів, як фокальні так і генералізовані тоніко-клонічні напади з тригерами або без них. Можуть також виникати інші типи нападів, такі як тонічні, атонічні, міоклонічні та атипів абсанси. Можливі напади, пов'язані з лихоманкою, довгі кластери нападів та епілептичний статус.

Кожна дитина розвивається по-різному, але у багатьох спостерігається затримка розвитку та когнітивні порушення. Порушення розумових здібностей (від легкої до важкої форми), аутистичні ознаки, проблеми з мовленням, моторикою та поведінкою, гіпотонія та психіатричні розлади також зустрічаються.

Визначення потреб пацієнта:

- Батьки потребують чіткого пояснення діагнозу та прогнозу разом з психологічною підтримкою.
- Їм потрібно запропонувати генетичне тестування.
- Батьки повинні розуміти, що розвиток у кожної дитини різний і залежить від віку.
- Вони повинні знати, чи проводяться у їхній країні клінічні дослідження, пов'язані з епілепсією PCDH19.
- Батьки також повинні знати, яку соціальну допомогу надає їхній уряд.

Ідеальний результат / підтримка:

- Родині пояснюють, що складно робити прогноз.
- Надається генетичне консультування для пояснення причини та ймовірності повторення.
- Батькам пропонується професійна підтримка для розуміння діагнозу та направляються до місцевих батьківських груп підтримки/асоціацій пацієнтів.
- Вони отримують чіткі інструкції щодо протоколу дій в невідкладних ситуаціях та про поточні клінічні дослідження.
- Батьків інформують, що освіта та реабілітація є надзвичайно важливими для розвитку дитини і повинні дуже ретельно контролюватися.
- Батьки отримують визначений шлях реабілітації (оцінка розвитку, логопедія, постуральна реабілітація, поведінкова терапія).
- Батьки отримують інформацію про соціальну допомогу, доступну в їхній країні.

Лікування

Тривалість: довічна.

Клінічна картина / симптоми:

Епілепсія, пов'язана з PCDH19, є резистентною до лікарських препаратів, хоча у деяких пацієнтів напади мають тенденцію зменшуватися після статевого дозрівання.

Лікування має бути спрямоване на максимально можливий контроль нападів із мінімальними побічними ефектами.

Особлива увага звертається на фактори, що провокують напад, та заходи профілактики нападів. Для оптимізації фізичного та когнітивного розвитку може знадобитися парамедична допомога.

Визначення потреб пацієнта:

- Батьки потребують підтримки та можливості тимчасового догляду за дитиною від професійної команди з мультидисциплінарним підходом.
- Також потребують інформації про використовувані ліки та їх побічні ефекти, а також доступу до потенційних випробувань/нових варіантів лікування.
- Батьки потребують порад щодо боротьби з тригерними факторами.
- Вони потребують порад щодо неепілептичних симптомів.
- А також потребують порад щодо освіти/школи.

Ідеальний результат / підтримка:

- Пропонується регулярне консультування з фахівцями.
- Сім'ї мають доступ до актуальної інформації у будь-який час.
- Батьки отримують допомогу у пошуку школи/дитячого садка та тимчасового догляду.
- Пропонуються послуги сімейної медсестри, яка знається на епілепсії, для навчання родини контролю за нападів та факторами, що їх провокують.
- Визначений план реабілітації (оцінка розвитку, логопедія, постуральна реабілітація, поведінкова терапія).

Спостереження

Тривалість: до 16-18 років.

Клінічна картина / симптоми:

Можуть виникати інші проблеми, такі як порушення розумових здібностей, порушення моторики та мовлення, а також поведінкові та психіатричні

Визначення потреб пацієнта:

- Батьки потребують доказових порад та експертної допомоги, коли з'являються додаткові симптоми.
- Батьки потребують емоційної підтримки.
- Вони потребують підтвердження необхідності допоміжних заходів (психомоторика, логопедія, поведінкова терапія).

Ідеальний результат / підтримка:

Моніторинг неепілептичних симптомів та надання лікування за можливості.

- Розробка стандартів якості життя дорослих пацієнтів.
- Доступність якісної домашньої та/або інституційної допомоги.
- Визначений шлях реабілітації (оцінка розвитку, логопедія, постуральна реабілітація, поведінкова терапія).
- Програми підтримки в контексті освіти (наприклад, школи).

Спостереження в дорослому віці

Термін: від 16-18 років і старше.

Клінічна картина / симптоми:

Можливі судомні напади. Чутливість до температури зазвичай знижується. Продовжують існувати коморбідності, зокрема поведінкові та психіатричні проблеми. Може з'явитися психоз з пізнім початком. Відсутність координації між дитячими та дорослими неврологами може призвести до недостатньої підтримки пацієнта та сім'ї.

Визначення потреб пацієнта:

- Батькам потрібні поради та підтримка під час переходу до дорослого життя.
- Їм потрібен адекватний контроль за пацієнтами дорослого віку з мультидисциплінарною командою.
- Батькам також потрібний безперервний моніторинг нападів, психіатричних та поведінкових проблем.

Ідеальний результат / підтримка:

- Повинен бути впроваджений процес переходу від педіатра до фахівця, який лікує дорослих.
- Визначений шлях реабілітації для підтримки навичок.
- Ерготерапія.
- Вчасне вжиття заходів щодо можливого погіршення поведінкових, соціальних та когнітивних проблем.