



1

.... prvi simptomi....

2

....dijagnoza....

3

.... liječenje....

4

...praćenje...

5

.... tranzicija....



1. PRVI SIMPTOM

Vremensko razdoblje: od prvog dana života do 1. godine

Klinička obilježja/simptomi

- U većini se slučajeva pojavljuju neonatalni napadaji u prvim danima života.
- U nekim slučajevima, napadaji se mogu pojaviti nakon jednog mjeseca starosti i unutar prve godine života.
- Epilepsija može biti odsutna, a u nekoliko slučajeva, unatoč izostanku epileptičkih napadaja, prisutan je abnormalan EEG zapis s popratnim kašnjenjem u razvoju i/ili poremećajem ponašanja.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji treba ispravno informirati o postupanjima s različitim vrstama epileptičkih napadaja.
- Roditelji trebaju osnovne informacije o epilepsiji i epileptičkim napadajima.
- Roditelje treba informirati o ozbiljnim kognitivnim oštećenjima koja mogu zahvatiti njihovo dijete.
- Roditelji trebaju znati kako pristupiti ranoj rehabilitaciji.

Idealan ishod/podrška

- Zabrinutost roditelja je opravdana i potrebno im je pružati podršku.
- Pružati roditeljima: upute za postupanja u slučaju ponovnog epileptičkog napadaja, opis lijekova za zaustavljanje napadaja te kada je potrebno otići u bolnicu.
- Rehabilitacijski plan.

2. DIJAGNOZA

Vremensko razdoblje: od 2. mjeseca starosti do 6. godine (uglavnom s 2 godine)
Klinička obilježja/simptomi

- Napredovanje u razvoju se razlikuje od djeteta do djeteta, a ova bolest utječe na cijeli životni vijek oboljelog.
- Čak je i u prvih nekoliko mjeseci života prisutno kašnjenje u cjelokupnom razvoju, a oboljeli od KCNQ2 razvojne i epileptičke encefalopatije rijetko postaju samostalni.
- Kod djeteta je prisutno nekoliko vrsta epileptičkih napadaja: žarišni ili generalizirani, toničko-klonički, miokloni napadaji i spazmi, s provokirajućim čimbenikom ili bez njega.
- Ponekad su epileptički napadaji povezani s povišenom tjelesnom temperaturom, a ponekad mogu biti produljeni, prije svega u prvoj godini života kada se pojavljuju epileptički statusi. Kod većine slučajeva napadaji prestaju unutar 3. do 5. godine, no i dalje mogu biti prisutna ozbiljna/umjerena/blaga psihomotorna oštećenja.
- Mogu biti prisutni i komorbiditeti poput govornih, motoričkih, ponašajnih, ortopedskih i gastrointestinalnih poteškoća, problema s vidom, poteškoća s gutanjem i poremećaja iz autističnog spektra.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju primjereno objašnjenje dijagnoze i prognoze uz pružanje psihološke podrške.
 - Roditeljima se treba ponuditi gensko testiranje.
 - Roditelji trebaju razumjeti da razvojne promjene nisu iste kod svih oboljelih.
 - Roditelji žele biti sigurni u dijagnozu („benigni“ oblik epilepsije povezane s KCNQ2 genom ili encefalopatija).
 - Roditelji moraju dobiti upute o postupcima za liječenje napadaja, te o mogućim ostalim ne-farmakološkim i potpornim terapijskim postupcima koji su potrebni njihovom djetetu.
 - Roditelji moraju biti upoznati s provođenjem kliničkih ispitivanja KCNQ2 razvojne i epileptičke encefalopatije u njihovoj zemlji, te je li njihovo dijete ispunjava uvjete za uključivanje u istraživanje.
 - Roditelji moraju dobiti upute o dodatnoj skrbi/zaštiti svog djeteta (uočavanje noćnih napadaja, postupanja tijekom vrućice...).
 - Roditelji moraju dobiti informacije o zakonskim propisima i svojim socijalnim pravima.
- Idealan ishod/podrška**
- Gensko savjetovanje, objašnjenje uzroka i vjerojatnosti za ponovnu pojavu.
 - Ponuđena stručna potpora za suočavanje s dijagnozom i obitelji se upućuju na grupe podrške roditelja ili udruge.
 - Roditelji dobivaju jasne upute, protokol za hitna stanja, tumačenja mogućih rizika, te mogućnosti njihova umanjivanja.
 - Roditelji dobivaju jasne informacije o mogućim kliničkim istraživanjima za koja su njihova djeca mogući kandidati, s detaljnim informacijama o koristima i rizicima sudjelovanja.
 - Obiteljima je protumačena važnost edukacije i rehabilitacije za razvoj djeteta, koje se treba usko pratiti.
 - Obiteljima se uručuje obrazac koji sadržava sve podatke o mogućnostima socijalne potpore koja je predviđena za navedenu bolest i pojedinu državu.

3. LIJEČENJE

Vremensko razdoblje: cijeli tijek bolesti

Klinička obilježja/simptomi

Terapija često nema učinka na epileptičku encefalopatiju, osobito u prvoj godini života. Kod djece, epileptički napadaji obično prestaju između 3. i 5. godine, no kod nekih mogu biti i dalje prisutni. Cilj liječenja je kontrola aktivnosti epileptičkih napadaja, posebno u dojenačkoj dobi, uz smanjivanje nuspojava. Potrebno je posebno usmjeriti pozornost na čimbenike koji izazivaju epileptičke napadaje i njihovo sprječavanje.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju savjetovanje i pomoć stručnjaka.
- Roditelji trebaju informacije o propisanim lijekovima, njihovim nuspojavama i načinima praćenja dugoročnih nuspojava lijekova.
- Roditelji trebaju savjetovanje o: postupanjima s čimbenicima koji izazivaju napadaje, općenito o ovom zdravstvenom stanju i višestrukim poteškoćama ozbiljnog motoričkog i kognitivnog oštećenja.
- Roditeljima treba pomoć/liječnički savjet o ne-epileptičkim simptomima.
- Savjetovanje/pomoć u svezi obrazovanja djeteta (vrtić, škola).
- Mogućnost pristupa kliničkim istraživanjima za nove mogućnosti liječenja.

Idealan ishod/podrška

Ponuđeno je redovito savjetovanje sa zdravstvenim djelatnicima. Najnovije informacije dostupne su roditeljima u bilo koje vrijeme. Roditelji su informirani o nuspojavama lijekova i kontrolnim laboratorijskim pretragama. Omogućeno je optimalno liječenje ne-epileptičkih simptoma. Roditelji imaju podršku i pomoć u: odabiru škole/vrtića, svakodnevnoj pomoći i njezi. Centri uključuju oboljele u klinička istraživanja. Tijekom godina pruža se pomoć fizijatru i po potrebi ortopeda u odabiru pomagala.

4. PRAĆENJE

Vremensko razdoblje: od 2. do 16. godine
Klinička obilježja/simptomi

Mogu se pojaviti ostale poteškoće poput intelektualnog i motoričkog oštećenja, ponašajnih, ortopedskih i gastrointestinalnih poteškoća.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju savjete temeljene na dokazima o dodatnim poteškoćama.
- Roditelji trebaju emocionalnu podršku.
- Dodatne terapije temeljena na dokazima (psihomotorna, logopedska, bihevioralna, fizikalna terapija i rehabilitacija).

Idealan ishod/podrška

- Praćenje navedenih poteškoća i, kada je moguće, provedba terapijske intervencije.
- Izrada standarda za kvalitetu života odraslih oboljelih.
- Dostupnost kućne i/ili institucijske skrbi suvremene (izvršne) kvalitete.
- Određivanje rehabilitacijskih postupaka (psihomotorna, logopedska, bihevioralna, fizikalna terapija i rehabilitacija).

5. TRANZICIJA

Vremensko razdoblje: od 16. godine

Klinička obilježja/simptomi

Prijelaz u odraslu dob. Uglavnom se epileptički napadaji više ne pojavljuju. Međutim, mogu se povećati poteškoće povezane s kognitivnim i motoričkim razvojem. Općenito, oboljeli s ozbiljno zahvaćenim kognitivnim ishodima pokazuju značajke autističnog spektra i imaju dijagnosticiran poremećaj iz spektra autizma. Karakteristike pridruženih poteškoća se pogoršavaju. U nekim zdravstvenim centrima, manjak suradnje (koordinacije) između pedijatrijske i odrasle skrbi može dovesti do nedostatne podrške oboljelima i obiteljima.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji trebaju podršku i savjetovanje pri prelasku u odraslu dob djeteta.
- Liječenje odraslih oboljelih uzimajući u obzir ozbiljna motorička oštećenja koja su prisutna već u mlađoj dobi.
- Praćenje razvoja, novih mogućnosti liječenja, ponašanja i neuropsihološkog stanja.

Idealan ishod/podrška

- Započet primjeren proces prijelaza s pedijatrijske skrbi ka skrbi za odrasle osobe.
- Definiranje rehabilitacijskih postupaka u cilju održavanja postignutog.
- Radna terapija/dnevni centri za njegu/centri za stanovanje.
- Nošenje s povećanim problemima poput motoričkog oštećenja, poteškoća gutanja, ponašanja, socijalnog i kognitivnog oštećenja.
- Grupni domovi u zajednici za mlade odrasle osobe, u pogledu dugoročnog programa za odrasle u dvije faze tj. u fazama „dok smo još tu“ i „kad nas više ne bude“.