

SYNGAP1 razvojna i epileptička encefalopatija – Putovanje oboljelog



1

.... prvi simptom....

2

.... dijagnoza....

3

.... liječenje....

4

...praćenje...



1. PRVI SIMPTOMI



Vremensko razdoblje: U prvoj ili drugoj godini života (najčešće u drugoj godini)

Klinička obilježja/simptomi

- Zaostajanje u razvoju
- Epileptički napadaji
- Simptomi poremećaja iz spektra autizma
- Kašnjenje u razvoju govora

Zaostajanje u razvoju je prisutno prije pojave epileptičkih napadaja u većini slučajeva. Apsans i miokloni napadaji su najučestalije vrste epileptičkih napadaja prisutne kod oboljelih. Kod djeteta može biti prisutno i zaostajanje u stjecanju prvih socijalnih vještina.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Neuropsihijatrijska i razvojna evaluacija uz naglasak na identifikaciju značajki poremećaja iz spektra autizma.
- Roditelji/skrbnici trebaju podršku i osnovne informacije o epilepsiji i epileptičkim napadajima.
- Rano uvođenje terapije.

Idealan ishod/podrška

- Evaluacija razvoja.
- Neuropsihijatrijska evaluacija s elektroencefalografijom (EEG).
- Rana dijagnoza poremećaja iz spektra autizma, ako su prisutni simptomi, i potencijalno provođenje strategije za alternativnu komunikaciju za zaostajanje u razvoju govora/poremećaj govora.
- Obitelji primaju upute o postupanjima za vrijeme epileptičkog napadaja u slučaju da se ponovi.
- Uvođenje potpornih terapija (psihomotorička, govorna terapija).
- Obiteljima je objašnjen rehabilitacijski proces koji treba biti individualan, prilagođen dobi i potencijalu oboljelog.

2. DIJAGNOZA



Vremensko razdoblje: od prvog simptoma pa nadalje

Klinička obilježja/simptomi

- Kod oboljelih od SYNGAP1 razvojne i epileptičke encefalopatije prisutno je zaostajanje u razvoju, kognitivno oštećenje, poremećaji iz spektra autizma i ostale teškoće ponašanja. Simptomi ovih pridruženih poteškoća mogu biti vrlo ozbiljni. Kod nekih oboljelih mogu biti prisutne i/ili izražene i abnormalnosti hoda, poteškoće sa spavanjem i hranjenjem i gastrointestinalne teškoće dok je oštećenje govora najčešće ozbiljno i prisutno u gotovo svih oboljelih.
- U većini slučajeva oboljeli imaju više od jedne vrste epileptičkih napadaja. Apsans i miokloni napadaji su najučestaliji. Napadaji mogu biti provocirani različitim čimbenicima, npr. zatvaranjem očiju, žvakanjem, hranjenjem i sl. Kod nekih oboljelih mogu biti prisutni žarišni napadaji i epileptički spazmi.
- Mutacije na SYNGAP1 genu pronađene su i kod oboljelih s kognitivnim oštećenjem, ali bez prisutnih epileptičkih napadaja.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji/skrbnici trebaju informacije o dijagnozi.
- Roditeljima/skrbnicima treba ponuditi genetsko testiranje.
- Roditelji/skrbnici trebaju upute o liječenju epileptičkih napadaja i mogućim nefarmakološkim terapijama koje njihovo dijete možda treba.
- Ako nije prethodno učinjena, potrebno je razmotriti specifičnu neuropsihološku evaluaciju za poremećaje iz spektra autizma.
- U slučaju izostanka razvoja govora, potrebno je identificirati najprikladniju terapijsku strategiju (npr. alternativna ili augmentativna komunikacija itd.)
- Roditelji/skrbnici trebaju znati svoja prava i pomoć koje su dostupne u njihovoj državi te kako zatražiti ostvarivanje prava.

Idealan ishod/podrška

- Genetsko savjetovanje.
- Specifična neuropsihološka evaluacija za poremećaje iz spektra autizma, kada je prikladno.
- Ponuđena je stručna podrška za suočavanje s dijagnozom.
- Obitelji je informirana o rehabilitacijskim mogućnostima.
- Roditelji/skrbnici primaju savjete o postupanjima s teškoćama ponašanja i komunikacijskim alatima.
- Roditelji/skrbnici su informirani o svojim pravima i pomoći koje su dostupne u njihovoj državi te znaju kako ih zatražiti.

3. LIJEČENJE



Vremensko razdoblje: cjeloživotno

Klinička obilježja/simptomi

- Trenutno nema specifičnog lijeka za SYNGAP1 razvojnu i epileptičku encefalopatiju. Cilj liječenja je postizanje najbolje moguće kontrole epileptičkih napadaja uz minimalne nuspojave.
- Liječenje neepileptičkih simptoma (poremećaja spavanja, poremećaja ponašanja, konstipacije itd.).

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Roditelji/skrbnici trebaju informacije o prepisanim lijekovima, njihovim nuspojavama i nadziranju istih.
- Roditelji/skrbnici trebaju specijalističku procjenu neepileptičkih simptoma.
- Rehabilitacijski plan treba biti definiran što je prije moguće (psihomotorička, govorna, bihevioralna terapija).
- Savjeti za školovanje.
- Roditelji/skrbnici trebaju stručnu podršku.

Idealan ishod/podrška

- Roditelji/skrbnici su informirani o nuspojavama lijekova i potrebi za kontrolama razina lijeka u krvi.
- Liječenje neepileptičkih simptoma.
- Savjetovanje s pedijatrom može pomoći roditeljima/skrbnicima u stvaranju prikladnih strategija za teškoće ponašanja i/ili prepisivanje lijekova, kada je potrebno.
- Roditelji/skrbnici su aktivno uključeni s rehabilitacijskim specijalistima, učiteljima i osobnim asistentima u dijeljenju informacija i razgovorima o individualnom edukacijskom programu.
- Obiteljima je pružena socijalna i psihološka podrška.

4. PRAĆENJE

Vremensko razdoblje: od dijagnoze cjeloživotno

Klinička obilježja/simptomi

- Oko 60% oboljelih ima tvrdokornu epilepsiju s ponavljajućim napadajima i nakon upotrebe dva antikonvulzivna lijeka.
- Pridružene poteškoće: intelektualno oštećenje, poremećaji iz spektra autizma, teškoće ponašanja, visoka tolerancija boli, poteškoće sa spavanjem (uključujući i otežano uspjavanje održavanje sna), hipotonija, ataksija, abnormalnosti hoda, ortopedske teškoće i gastrointestinalne poteškoće.

Prepoznaj potrebe oboljelog

- Praćenje epileptičkih napadaja i razvoja.
- Nadziranje i liječenje pridruženih poteškoća.
- Roditelji/skrbnici trebaju emocionalnu podršku.
- Dokazi o rehabilitacijskom napretku (psihomotorička, govorna, bihevioralna terapija).
- Roditelji/skrbnici trebaju savjet i podršku tijekom tranzicije ka skrbi za odrasle.

Idealan ishod/podrška

- Roditelji/skrbnici su educirani za nadziranje i liječenje svih mogućih simptoma.
- Redoviti pregledi s neuropedijatrom i neuropsihijatrom za praćenje epilepsije i mogućih promjena.
- Redovite pretrage razina lijekova u krvi.
- Nadziranje mogućih pridruženih poteškoća i pružanje terapija, kada je moguće.
- Roditelji/skrbnici primaju emocionalnu podršku.
- Prilagodbe rehabilitacijskog plana (psihomotorička, govorna, bihevioralna terapija). Cilj rehabilitacije je poboljšati komunikacijske vještine i samostalnost.
- Dostupnost kućne ili institucijske njege.
- Tranzicija s pedijatrijske skrbi ka skrbi za odrasle treba biti primjerena, idealno u centar s dostupnim multidisciplinarnim timom, te pružanom podrškom roditeljima/skrbnicima tijekom procesa tranzicije.