

AH dječje dobi se može prezentirati s bilo kojim i svim neurološkim simptomima. To je kao da živimo s mnogo neuroloških bolesti odjednom



1

Prvi simptom...

1. Prvi simptom (unutar 18 mjeseci)

Prvi simptom je uvijek neurološki, ali nije specifičan za AH-u dječje dobi. Može biti bilo koji simptom ili kombinacija bilo koje paroksizmalne manifestacije poput epileptičkih napadaja, distoničke (bolna krutost mišića)/toničke epizode, epizode promijenjene svjesnosti, abnormalnih pokreta očiju, epizode autonomne disfunkcije, ili drugih neuroloških simptoma. Obilježja AH-e dječje dobi su ponavljajuće epizode hemiplegije (klonuli udovi), naizmjenično na jednoj strani tijela, a ponekad se šire i na cijelo tijelo. One se uglavnom, ali ne uvijek, pojavljuju u kasnijem tijeku bolesti uz ostale prethodne simptome. Epizode se uglavnom zaustavljaju kada nastupi san.

Potrebe: Za vrijeme dugog i složenog procesa dijagnostike, **obitelji** trebaju informacije, podršku i u konačnici samu potvrdu dijagnoze. **Također je važno i aktivno uključivanje obitelji čiji se izvještaji o epizodama koje se odvijaju kod kuće trebaju uzeti u obzir.**

Idealno: Ispravna dijagnoza što je prije moguće kako bi se spriječio početak korištenja neučinkovite i potencijalno opasne terapije. Povećana svijest i mogućnost obitelji da prihvati dijagnozu AH-e dječje dobi, njenu rijetkost i složenost, te da se suoči s teretom mnogih neuroloških komorbiditeta putem prikladnih informacija i grupa podrške.

2

... dijagnoza...

2. Dijagnoza

Rana dijagnoza se može temeljiti na procjeni paroksizmalnih manifestacija i moguće ju je potvrditi genskim testiranjem. Mutacija na ATP1A3 genu je pronađena kod većine oboljelih. U slučaju da se ne može identificirati mutacija na ATP1A3 genu, klinička dijagnoza se može potvrditi ako su ispunjeni dijagnostički kriteriji i nakon isključivanja drugih različitih dijagnoza.

Potrebe: Obitelji trebaju kliničko i gensko savjetovanje o prognozi i mogućem tijeku bolesti. Multidisciplinarni referentni centar s iskustvom u liječenju AH-e dječje dobi treba izravno preuzeti oboljelog ili nadzirati lokalni centar.

Idealno: Obitelji trebaju primiti savjet o liječenju bolesti i svim postojećim neurološkim poteškoćama, paroksizmalnim ili ne-paroksizmalnim, s obzirom na to da se pojavljuju u različitoj dobi. Rehabilitacijski plan (fizioterapija, radna i logopedska terapija) mora se definirati što je prije moguće.

3

... liječenje...

3. Liječenje

Za oboljele kojima su potvrđeni epileptički napadaji i statusi, koristi se antikonvulzivna terapija. Povremeno se, ako dijagnoza epilepsije nije sigurna, mogu prepisati antikonvulzivni lijekovi uz prethodnu procjenu omjera rizika i koristi. Za ostale vrste paroksizmalnih manifestacija mogu se koristiti flunarizin i druge vrste lijekova koji se, prema iskustvima, koriste profilaktično i kao akutna terapija.

4. Operacija

Nijedna operacija nije karakteristična za AH-u dječje dobi. U slučaju ozbiljne, tvrdokorne epilepsije, referentni centar može preporučiti ugradnju VNS-a. U slučaju pridruženih srčanih smetnji, možda će biti potreban defibrilator ili pacemaker. Kod nekih oboljelih potrebna je gastrostoma i nutritivna potpora.

Potrebe: O uvođenju bilo kojeg novog lijeka, pogotovo ako flunarizin nije učinkovit, treba razgovarati i odluku donijeti u potpunoj suradnji s lokalnim neurologom i referentnim centrom. Obitelji trebaju biti informirane i o najpoznatijim provocirajućim čimbenicima epizoda karakterističnih za AH-u dječje dobi kao i o važnosti identifikacije specifičnih provocirajućih čimbenika za njihovo dijete i najboljim mogućim načinima njihovog izbjegavanja.

Idealno: Vrlo je koristan sveobuhvatni plan liječenja, uključujući strogo održavanje i vođenje dnevnika o različitim vrstama epizoda, te protokol za hitna stanja.

4

... operacija...

5

... praćenje (djeca i adolescenti)...

5. praćenje (djeca i adolescenti)

Uz paroksizmalne simptome u ranoj dječjoj dobi mogu se pojaviti i drugi simptomi: uglavnom motoričke, kognitivne i senzorne poteškoće. Poremećaji ponašanja se također mogu pojaviti u dječjoj dobi i adolescenciji. Prijavljeni su i slučajevi iznenadne smrti povezane s ozbiljnim epileptičkim napadajima, produljenim epizodama karakterističnih za AH-u dječje dobi i srčanim abnormalnostima.

6. praćenje (odrasli)

Sve manifestacije, bilo paroksizmalne ili ne, prisutne su i u odrasloj dobi uz velike razlike u njihovoj kombinaciji, učestalosti i ozbiljnosti. Iznenadan početak novih paroksizmalnih simptoma, osobito epileptičkih napadaja, ili iznenadno pogoršanje bilo kojeg drugog simptoma s posljedičnim nazadovanjem, može se pojaviti bilo kada, čak i kod odraslih s blažim oblikom bolesti.

Potrebe: Roditelji/skrbnici i liječnici trebaju stvoriti usku suradnju s neurolozima iz referentnog centra na temelju priznanja pripadajućih uloga i stručnosti za AH-u dječje dobi. Odrasli oboljeli i njihova obitelj trebaju podršku za vrijeme prijelaza s pedijatrijske skrbi ka skrbi za odrasle.

Idealno: Multidisciplinarni tim bi trebao pružati redovito praćenje i preglede, uključujući neurološku, neuropsihološku, oftalmološku i, u pojedinim slučajevima, kardiološku procjenu (i ostale specijalističke preglede prema potrebi oboljelog). Također trebaju koordinirati i podržati ostale uključene usluge: rehabilitaciju, edukaciju, socijalnu pomoć i pomoć u kući, psihološku podršku itd.

6

... praćenje (odrasli)