

Prvých 20 otázok o **DRAVETOVEJ SYNDRÓME**



Charlotte Dravet - Stéphane Auvin

Domenica Battaglia - Ana Isabel Dias - Marina Nikanorova

Rocio Sanchez-Carpintero - Katalin Sterbova

Prvých 20 otázok o Dravetovej syndróme

Prvých 20 otázok o Dravetovej syndróme

Slovenské vydanie



Táto brožúra vznikla pomocou a za podpory spoločnosti Biocodex



Copyright 2016, BIOCODEX

Táto brožúra je určená na súkromné použitie.

Prezentácia a obsah tejto brožúry sú majetkom spoločnosti Biocodex a sú chránené platnými zákonmi o duševnom vlastníctve. Použitie či reprodukcia, a to aj čiastočné, textu, fotografií alebo tabuliek, ktoré táto brožúra obsahuje, bez predchádzajúceho písomného zvolenia spoločnosti Biocodex sú prísne zakázané.

Vedecké kolégium

Predsedníčka

Dr. Charlotte Dravet
Francúzsko, Taliansko

Koordinátor

Prof. Stéphane Auvin
Francúzsko

Členovia

Dr. Domenica Battaglia
Taliansko

Dr. Ana Isabel Dias
Portugalsko

Dr. Marina Nikanorova
Dánsko

Dr. Rocio Sanchez-Carpintero
Španielsko

Dr. Katalin Sterbova
Česká republika

Predslov

Som veľmi rada, že vám môžem predstaviť túto brožúru s názvom *Prvých 20 otázok o Dravetovej syndróme*, lebo som presvedčená, že je pre rodičov a rodiny dôležité mať k dispozícii dokument poskytujúci zrozumiteľné odpovede na otázky, ktoré si kladú o chorobe svojho dieťaťa.

Všetci autori sú medzinárodní detskí neurológovia pracujúci s mnohými pacientmi postihnutými Dravetovej syndrómom. Ich rozsiahle vedomosti o tejto chorobe, zahrnuté v tejto brožúre pod vedením profesora Stéphanu Auvin, sa snažia byť čo najviac informatívne.

Cieľom tejto brožúry je pomôcť tým, ktorí nedávno zistili, že ich dieťa trpí Dravetovej syndrómom a sú touto diagnózou zaskočení. Mali sme pocit, že po vypočutí prvých informácií poskytnutých lekárom je nutné chorobu aj jej následky vysvetliť jednoduchou a zrozumiteľnou formou. Nepochybne to pre vás bol šok, a preto sa mohlo stať, že ste niečo prehliadli alebo ste niečomu neporozumeli. Určite sa chcete o chorobe dozvedieť čo najviac a informácie hľadáte na internete. Možno ste narazili na veľké množstvo stránok o epilepsii a Dravetovej syndróme. To však možno len umocnilo vaše obavy, lebo podobných stránok je veľa a vysvetlenia sú nie vždy zrozumiteľné a niekedy si dokonca protirečia, pretože opisujú rôzne aspekty tejto choroby. Nie ste schopní posúdiť ich vierohodnosť a ani to, či sa týkajú práve vášho dieťaťa.

Rozhodne sa nesnažíme nahradiť vášho detského lekára, táto brožúra má za cieľ iba priniesť globálnu odpoveď na hlavné otázky, ktoré vás napadnú krátko po zistení diagnózy, alebo neskôr v každodenných situáciách. Autori sa snažili priniesť správne odpovede bez

toho, aby príliš zachádzali do detailov, pretože všetci pacienti nie sú zasiahnutí rovnako, a preto nemožno posúdiť každý existujúci individuálny prípad. Táto kniha je taktiež určená rodinám z rôznych krajín, kde fungujú miestne lekárske a lekársko-sociálne štruktúry. Platí to najmä v súvislosti s dostupnosťou antiepileptík a možnosťami začlenenia diéťat'a do vzdelávacích a rehabilitačných štruktúr. Autori vás preto nabádajú, aby ste sa nebáli klásť otázky svojmu lekárovi, ktorý vám poskytne ďalšie informácie týkajúce sa konkrétnej situácie vášho diéťat'a.

Neodmysliteľnou súčasťou tejto brožúry je tiež slovník pojmov. Nájdete v ňom vysvetlenia lekárskeho termínov, s ktorými sa stretnete. Pomôže vám zlepšiť dialóg s vaším lekárom.

Všetci autori majú osobné skúsenosti so vzťahmi s rodinami a deťmi, ktoré Dravetovej syndrómom trpia. Preto vašim praktickým aj psychologickým problémom rozumejú. Chceme vám čo najviac pomôcť a dúfame, že vám bude táto brožúra užitočnou pomôckou.

Charlotte Dravet

Obsah

Predslov	VII
Úvod	1
Prečo práve táto brožúra a komu je určená?	1
Ako túto brožúru používať?	1
Kto sú autori?	2
1. Prečo stanovenie diagnózy trvá tak dlho?	3
2. Čo je príčinou choroby?	4
3. Ide o dedičné ochorenie? Existuje riziko pre ďalšie deti?	5
4. Je nutné navštíviť aj iného lekára?	6
5. Čo sa s dieťaťom deje v detstve?	7
6. Čo sa s dieťaťom deje v dospievaní a v dospelosti?	10
7. Aké sú okrem záchvatov prejavy, s ktorými sa vy a vaše dieťa stretnete?	12
8. Je Dravetovej syndróm spôsobený očkovaním?	15
9. Existujú spúšťacie faktory záchvatov v každodennom živote?	16

10. Aké druhy liekov sa používajú?	18
11. Existujú okrem liekov aj iné terapie?	20
Liečba diétou: ketogénna diéta	20
Zariadenie stimulujúce mozog prostredníctvom elektrického impulzu prenášaného do hlavového nervu (blúdívý nerv)	21
12. Čo robiť v prípade horúčky a zvýšenej telesnej teploty?	22
13. Čo robiť v prípade záchvatu?	24
14. Ako situáciu vysvetliť rodine a priateľom?	26
15. Ako zvládať každodenný život?	27
16. S akými špecifickými prekážkami sa bude vaše dieťa stretávať v každodennom živote?	31
17. A čo škôlka a škola?	33
18. Akú pomoc bude vaše dieťa potrebovať v dospievaní a dospelosti a čo možno očakávať?	35
19. Na aké otázky musí ešte lekársky výskum odpovedať?	37
20. Existujú pri Dravetovej syndróme nejaké nové terapeutické prístupy?	38
Slovník pojmov	40
Záchvaty	41

Pre viac informácií	43
Rodinné združenia	43
Webové stránky.....	43
Poznámky	44

Úvod

Prečo práve táto brožúra a komu je určená?

Ciel'om tejto brožúry je priniesť zrozumiteľné a užitočné informácie rodinám a príbuzným pacientov trpiacich Dravetovej syndrómom. Ako profesionálni zdravotníci sme sa snažili v tomto krátkom dokumente priniesť celkový prehľad o tom, čo je Dravetovej syndróm a vysvetliť problémy, s ktorými sa budete denne a po celý život stretávať.

V našom prepojenom svete s neobmedzeným prístupom k vedomostiam nie je ľahké nájsť spoľahlivé a presné informácie. Aj keď na nejaké informácie narazíte, ich autormi sú väčšinou lekári a vedci, ktorých pojmy sú horšie zrozumiteľné, alebo neprinášajú jasné vysvetlenie. A môžu viesť aj k nedorozumeniu.

Ako túto brožúru používať?

Snažili sme sa čo najlepšie zodpovedať na prvých 20 otázkach, ktoré si pravdepodobne položíte, keď sa dozviete o Dravetovej syndróme. Nájdete tu aj praktické informácie, ktoré potom môžete komunikovať ostatným členom rodiny alebo príbuzným. Snažili sme sa vytvoriť ľahko pochopiteľný dokument, ktorý si môžete prečítať od A po Z, alebo si prechádzať jednotlivé otázky.

Pretože sme museli preštudovať všetky aspekty tejto choroby, nájdete tu informácie, ktoré možno nebudú vo vašej krajine alebo nebudú vášmu dieťaťu užitočné, alebo sa ho nebudú týkať. Po prečítaní tejto brožúry zistíte, že je každý prípad Dravetovej syndrómu jedinečný.

Dúfame, že vám táto príručka prinesie odpovede na otázky, ktoré vzniknú pri oznámení choroby alebo aj neskôr.

Napriek tomu je nám jasné, že niektoré otázky zostanú nezodpovedané. V takom prípade je tu váš detský lekár, ktorý vám poskytne všetky ďalšie možné informácie. Súčasťou je aj slovník pojmov, ktorý vám pomôže s pochopením lekárskeho termínov.

Kto sú autori?

Sme detskí neurológovia z celej Európy. Špecializujeme sa na epilepsiu a aktívne pracujeme s deťmi trpiacimi Dravetovou syndrómom. Naším cieľom je podeliť sa o naše miestne skúsenosti, a to ako z klinického hľadiska, tak aj z hľadiska zvládania tejto vzácnej choroby.

Stéphane Auvin

1 Prečo stanovenie diagnózy trvá tak dlho?

Prvým príznakom Dravetovej syndrómu býva obvykle dlhotrvajúci **záchvat** (dlhší ako 15 minút), ku ktorému dochádza v priebehu akútneho ochorenia s horúčkou, alebo po očkovaní pred 12. mesiacom života dieťaťa.

Diagnostiku však nie je možné stanoviť len na základe tohto prejavu. Tento dlhotrvajúci záchvat vedie lekára k uskutočneniu ďalších testov s cieľom pochopiť možné príčiny tejto mimoriadnej udalosti. V skutočnosti môže ísť o iné neurologické poruchy, ktoré môžu u detí spôsobiť dlhotrvajúci záchvat, ako napríklad **febrilný záchvat**, alebo deformáciu malej časti mozgu, alebo dokonca poškodenie mozgu počas pôrodu.



Výšetrenia zahŕňajú zobrazovacie metódy v neurológii (**magnetická rezonancia, MRI**) a **elektroencefalograf (EEG)**. V naliehavom prípade sa niekedy vykonáva lumbálna punkcia a skúma sa mozgovomiešny mok, aby sa vylúčila mozgová mŕtvica. Výsledky týchto testov sú u detí s Dravetovou syndrómom zvyčajne normálne.

Neskôr sa objavia kratšie záchvaty iného typu. Pri výskyte týchto záchvatov a s výsledkami všetkých predchádzajúcich vyšetrení môže byť stanovená diagnóza.

2 • Čo je príčinou choroby?

Príčina Dravetovej syndrómu je genetická. U väčšiny pacientov (asi 80 %) je príčinou mutácia génu s názvom *SCN1A*. Mutácia tohto génu môže viesť k abnormálnej „elektrickej“ mozgovej činnosti, ktorá môže vyvolať záchvaty.

Diagnóza Dravetovej syndrómu je založená na klinickej štúdii. U pacienta v minulosti nedošlo k žiadnemu vážnemu poraneniu mozgu, ako je napríklad pôrodná asfyxia alebo meningitída, ktoré by vysvetlilo epilepsiu. Štandardné vyšetrenie, ako krvná biochémia a neurozobrazovanie (CT vyšetrenie a MRI) sú normálne. V roku 2001 vyšlo najavo, že je Dravetovej syndróm spôsobený poruchou elektrickej funkcie mozgových buniek.

U malého počtu pacientov sa mutácia *SCN1A* nevyskytuje. U týchto pacientov boli identifikované iné zmutované gény. U pacientov, u ktorých neboli zistené žiadne z vyššie uvedených génov, sa s výskumom pokračuje.

3. Ide o dedičné ochorenie? Existuje riziko pre ďalšie deti?

Vo väčšine prípadov dochádza k mutácii génu *SCN1A* „*de novo*“. Znamená to, že ani otec, ani matka, zmutovaný gén nemajú. Táto mutácia vzniká spontánne pred počatím alebo v čase počatia, pričom sú chlapci aj dievčatá zasiahnutí rovnako. Zmutovaný gén nie je dedičný.

Ak sa u vášho dieťaťa objaví **mutácia *SCN1A de novo***, je na základe našich súčasných znalostí riziko ďalšieho postihnutého dieťaťa rovnaké, ako u celkovej populácie, (tj. 1:20 000 – 1:40 000 narodených). Vaším starším deťom žiadne riziko postihnutia Dravetovej syndrómom nehrozí. Nikto nie je na vine. Za chorobu vášho dieťaťa nenesiete žiadnu vinu, ani za nič nie ste zodpovední.

Možno si kladiete otázku, či je mutácia *SCN1A* vždy spojená s Dravetovou syndrómom. Mutácie *SCN1A* môžu byť zistené aj u pacientov s inými typmi epilepsie, ako je napríklad syndróm GEFS +. GEFS + je skratka pre „genetickú epilepsiu s fwbrilnými záchvatmi +“, ktorá je charakteristická v rodinách, kde rôzni členovia rôznych generácií trpia miernejšími formami epilepsie.



4 • Je nutné navštíviť aj iného lekára?

Mat' dieťa s Dravetovej syndrómom je pre celú rodinu náročné. Aj keď vám neurológ vášho dieťaťa vysvetlil príčinu ochorenia, môže byť stretnutie s genetikom dobrým spôsobom, ako situáciu lepšie pochopiť.

Genetik podrobne vysvetlí obvyklé mechanizmy genetiky a význam mutácie *de novo SCN1A*. Počas tohto stretnutia neváhajte klásť otázky ohľadom budúcich tehotenstiev, rizikových faktorov pre ostatných členov vašej rodiny atď.

Je možné, že sú vo vašej krajine testy *SCN1A* bežnou praxou. Získanie výsledkov môže trvať niekoľko mesiacov, čo by však nemalo byť dôvodom k odkladu začiatku liečby.

Potvrdenie diagnózy testom môže zabrániť ďalšiemu zbytočnému hľadaniu. Zvyčajne ide o test DNA zo vzorky krvi.

5 • Čo sa s dieťaťom deje v detstve?

Prvý záchvat sa zvyčajne objavuje do 12. mesiaca života dieťaťa. Ide o **klonický záchvat**, ktorý trvá pomerne dlho. Spočiatku môže byť generalizovaný (postihujúci obe strany tela súčasne), alebo **hemiklonický** (postihujúci iba jednu stranu tela).

Ak je záchvat hemiklonický, môže dôjsť k jeho rozšíreniu aj na druhú časť tela a stáva sa z neho generalizovaný.

Ak trvá záchvat dlhšie ako 30 minút, hovoríme o **status epilepticus**. Lekárske vyšetrenia, vrátane EEG, sú spočiatku bežné.

Počas niekoľkých dní, týždňov alebo mesiacov po prvej epizóde záchvaty recidivujú a opakujú sa.

Medzi 12. a 18. Mesiacom¹ sú klonické záchvaty častejšie, ale kratšie.

Zhruba medzi 1. a 5. rokom sa začnú objavovať iné typy záchvatov. Vaše dieťa môže mať tieto záchvaty kedykoľvek, vo dne alebo v noci. Môžu byť dlhotrvajúce a dokonca sa môžu zmeniť v *status epilepticus*, čo má niekedy za následok hospitalizáciu na jednotke intenzívnej starostlivosti.

Tieto záchvaty sú:

- **konvulzívne záchvaty** (generalizované tonicko-klonické, generalizované klonické alebo unilaterálne klonické). Budú sa objavovať po celý život vášho dieťaťa;

1. Vek je uvedený pre informáciu.

- **myoklonické záchvaty:** môžu byť izolované, alebo sa vyskytovať niekoľkokrát denne. Sú vyvolané environmentálnymi faktormi, ako je stimulácia svetlom, meniace sa svetlo alebo žmurknutie oka. Myoklonické záchvaty majú premenlivú intenzitu, od miernych zášklbov jednej alebo viacerých častí tela, vrátane hlavy a trupu, po ktorých niekedy nasleduje strata vedomia. Väčšinou sa objavujú cez deň a môžu zotrvať až do chvíle zaspávania, ale miznú počas hlbokého spánku. Vaše dieťa však nemusí tento druh záchvatu nikdy zažiť;
- **atypické absencie:** vaše dieťa vyzerá, ako keby sa uzavrelo do svojho vlastného sveta. Táto absencia môže trvať od niekoľkých sekúnd až po niekoľko minút. Tento druh záchvatu môže zotrvávať až do dospievania;
- **fokálne záchvaty:** fyzický prejav tohto typu záchvatu je ťažko opísateľný. Môžeme spomenúť otáčanie hlavy a/alebo očí, klonické zášklby tvárového svalu alebo jednej z končatín, neschopnosť reagovať, stratu normálneho sfarbenia tváre, bledosť, slintanie, cyanózu a zmeny dýchania.

Všetky už spomínané záchvaty môžu byť vyvolané rôznymi vonkajšími faktormi. Spúšťacie faktory sú podrobne popísané v [Otázke 9](#). Neurológ vášho dieťaťa pravdepodobne uskutoční dlhšie EEG, aby lepšie stanovil tento typ záchvatu. Aj keď počas EEG k záchvatu nedôjde, výsledky sú zvyčajne abnormálne.

Počas tohto obdobia možno konštatovať oneskorený vývoj, ktorý bude trvať až do konca detstva. Existuje aj riziko porúch správania. Vaše dieťa sa bude pravdepodobne stretávať s kognitívnymi problémami a ťažkosťami s učením. Miera týchto deficitov je však variabilná a **neuropsychologické testovanie** môže byť spôsobom, ako tieto problémy sledovať. Reč je vždy problémová, ale u každého dieťaťa je situácia iná. Môže ísť o totálnu absenciu, ale aj o relatívne štruktúrovaný prejav umožňujúci konverzáciu.

Typy záchvatov:

Klonické záchvaty (krče): viac či menej rýchle trhavé pohyby opakujúce sa v obvykle pravidelných intervaloch.



Tonicko-klonické záchvaty:

tonická fáza prichádza ako prvá: všetky svaly stuhnú. Vzduch je hnán hlasivkami a dochádza ku kriku a stenaniu. Osoba stráca vedomie a omdlieva. Môže dôjsť k prehryznutiu jazyka alebo tváre a okolo úst sa môžu objaviť sliny zmiešané s krvou. Tvár môže trochu zmodrieť. Po skončení tonickej fázy prichádza fáza klonická: objaví sa rýchle a rytmické záškľby rúk a nôh, pričom

tieto sa ohýbajú a uvoľňujú v lakt'och, bedrách a kolenách. Po niekoľkých minútach šklbanie prudko ochabuje a ustáva. Pretože sa telo uvoľní, dôjde niekedy k strate kontroly nad močovým mechúrom alebo črevami a osoba neudrží moč alebo stolicu. Počas tohto obdobia bude možno diet'a potrebovať plienky. Vedomie sa vracia pomaly a diet'a môže byť ospalé, zmätené, rozrušené, alebo depresívne. Tieto záchvaty trvajú zvyčajne 1 až 3 minúty. Tonicko-klonické záchvaty trvajúce dlhšie ako 5 minút si vyžadujú lekársku asistenciu.

Myoklonické záchvaty: náhle, veľmi krátke, niekedy opakované pohyby podobné „šklbaniu“ (fyzická reakcie pri zl'aknutí). Ich intenzita je väčšinou mierna. Horúčka môže zvýšiť ich intenzitu a frekvenciu.

Absencia: zhoršené vedomie, bez krčov. Diet'a sa prestane venovať tomu, čo práve robilo, jeho pohľad je zrazu prázdny a prestane reagovať. Väčšinou trvajú niekoľko sekúnd, ale ak sú dlhšie, môžu viesť k strate vedomia. Môžu prebehnúť bez povšimnutia.

Dlhotrvajúci záchvat, alebo status epilepticus: ide buď o záchvat trvajúci dlhšie ako 20 – 30 minút, alebo o opakované záchvaty v krátkych intervaloch bez návratu vedomia medzi nimi.

Parciálne (fokálne) záchvaty: začínajú v malej oblasti mozgu a možno ich sledovať na záznamoch EEG. Majú veľmi rôzne prejavy: svalová stuhnutosť, dýchanie, potenie... Celkovo sú tieto záchvaty krátke, trvajú menej ako 2 minúty.

6. Čo sa s dieťaťom deje v dospievaní a dospelosti?

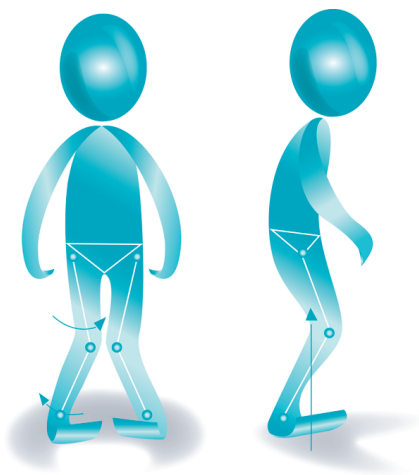
S dospievaním vášho dieťaťa sa objavujú nové prekážky.

V puberte sa zdá byť epilepsia menej aktívna. Fokálne, myoklonické záchvaty a atypické absencie majú tendenciu miznúť. Klonické záchvaty však pretrvávajú, vyskytujú sa prevažne počas spánku. Môžu sa opakovať, s niekoľkými príhodami za noc a niekedy im predchádza myoklonické škľbanie. Ich frekvencia sa bude časom znižovať. *Status epilepticus* už nie sú pozorované, alebo už nie sú tak časté. U niektorých pacientov sa dokonca môže vyskytnúť obdobie, kedy sú záchvaty úplne pod kontrolou. Náchylnosť k horúčkam a infekciám, ktoré sú spúšťacími faktormi, sa asi u polovice pacientov znižuje (viac informácií nájdete v [Otázke 9](#)).

Veľké množstvo dospelých pacientov s Dravetovým syndrómom má znížené motorické schopnosti. Tieto motorické ťažkosti sa prejavujú nestabilným držaním tela/**ataxiou**, trasením a nemotornosťou jemných pohybov, nestabilnou chôdzou. Dospievajúci a dospelí pacienti s Dravetovej syndrómom môžu trpieť určitými poruchami chôdze s názvom **prikrčená chôdza**. Tá je charakterizovaná zvýšenou flexiou bokov, kolien a členkov, preto je chôdza na dlhé vzdialenosti náročná. Niektorí pacienti môžu dokonca v takých situáciách potrebovať invalidný vozík. Avšak všetci pacienti sú schopní chôdze doma, v škole, alebo v práci. Čím skôr sa porucha chôdze vyskytne, tým horší bude jej stupeň v dospelosti.

Pokiaľ ide o výučbu, kognitívne funkcie a sociálne vystupovanie, majú obmedzené schopnosti výrazný vplyv na každodenné aktivity.

Títo dospelí sú zvyčajne čiastočne závislí, alebo žijú v špeciálnych ústavoch. Navštevujú pracovné stacionáre, špeciálne dielne alebo špeciálne odborné školy.



Prikrčená chôdza

7 • Aké sú okrem záchvatov prejavy, s ktorými sa vy a vaše dieťa stretnete?

Dravetovej syndróm je viac ako epilepsia. Je považovaný za genetické ochorenie s rôznymi neurologickými symptómami začínajúcimi v prvom roku života.

Úbytok kognitívnych funkcií, poruchy správania a znížená motorika sú pozorované v určitom momente u všetkých pacientov, ale v rôznych stupňoch závažnosti.



Koordinácia oko – ruka

Nedostatok pozornosti a oneskorené nadobudnutie reči sú prvými viditeľnými príznakmi, ktoré sa môžu objaviť medzi obdobím materskej a základnej školy. Len čo sú tieto symptómy plne viditeľné, všimnete si, že má vaše dieťa problémy s vyjadrením svojich prianí. Tým u neho vzniká frustrácia, čo vedie k problémom so správaním. Pre socializáciu preto môže byť užitočná logopédia. Prejaví sa tiež oneskorená akvizícia **koordinácie oko – ruka** a **vizuálneho vnímania**, čo ovplyvní schopnosť vášho dieťaťa sústrediť sa na učenie. Ako vaše dieťa rastie, začnete si

všimáť extrémnu zdlhavosť pri všetkých intelektuálnych procesoch. Špeciálni pedagógovia alebo zariadenia môžu s týmito problémami pomôcť a vášmu dieťaťu umožnia získať samostatnosť v každodenných aktivitách.

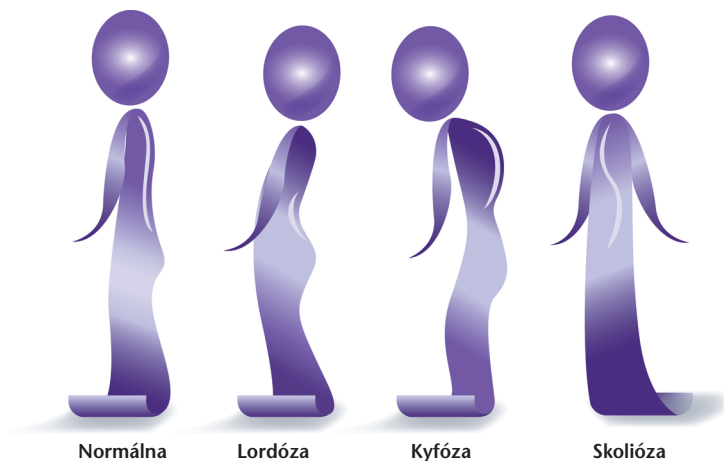
Posúdenie psychomotorického vývoja vášho dieťaťa je dôležité, pretože vedie k vytýčeniu aktivít prispôbených jeho potrebám. Konkrétne liečebné postupy, ako logopédia alebo ergoterapia/psychomotorická terapia, prispievajú k behaviorálnemu zlepšeniu.

Koordinácia oko – ruka je koordinovaná kontrola pohybu oka s pohybom ruky a spracovanie vizuálnych vnemov vedúcich k dosiahnutiu a uchopeniu. **Vizuálne vnímanie** je schopnosť interpretovať okolité prostredie spracovaním vizuálnej informácie.

Viditeľné sú aj ďalšie poruchy. U svojho dieťaťa si môžete všimnúť zmeny v správaní, ako je napríklad hyperaktivita. To znamená, že má dieťa problémy sústrediť sa dlhšie ako niekoľko minút a často je potrebné meniť aktivity. Táto hyperaktivita neskôr mizne.

Je tiež bežné, že deti s Dravetovej syndrómom nepočúvajú dospelých a konajú podľa svojich vlastných impulzov. Táto celý život zotrávajúca opozičná porucha je často prekážkou pri učení. Mnoho z týchto detí môže prejavovať autistické sklony (perseverácia, opakujúce sa činnosti), autizmom však netrpia. Medzi ďalšími zmenami v správaní sú obvyklé poruchy spánku alebo poruchy príjmu potravy. Aj napriek tomu by malo byť dieťa vychovávané podľa normálnych výchovných pravidiel.

Všetky deti sú postihnuté zhoršenou motorikou, nie však v rovnakej miere. Ataxia je jednou z nich. Vaše dieťa začne chodiť v zodpovedajúcom veku, ale nestabilita u neho zotráva dlhšie ako je obvyklé. Vývoj je variabilný, ale dieťa sa v priebehu detstva naučí chodiť samo bez vašej pomoci. Mierne ortopedické chyby, ako *pes valgus*, možno liečiť pomocou ortéz, ktoré môžu byť tiež prospešné pre rovnováhu. Iné ortopedické nedostatky, ako **skolióza** alebo **kyfóza** budú vyžadovať starostlivé sledovanie, najmä v období maximálneho rastu. V tomto štádiu, ale aj neskôr v dospelosti, môže pomôcť detský fyzioterapeut.



U dospievajúcich a dospelých pacientov sa môžu objaviť iné ortopedické poruchy. Niektorí môžu trpieť špecifickými poruchami chôdze s názvom „prikrčená chôdza“. Tá je charakterizovaná zvýšenou flexiou bokov, kolien a členkov, čo spôsobuje ťažkosti pri dlhšej chôdzi. Avšak mnoho z nich je schopných jazdiť na bicykli, lyžovať, plávať. Neváhajte vyskúšať športové aktivity, ktoré budú baviť celú rodinu.

Bližšie informácie nájdete v [Otázke 16](#).

8 • Je očkovanie príčinou Dravetovho syndrómu?

Príčina a spúšťací faktor by sa nemali zamieňať. Očkovanie Dravetovej syndrómu nespôsobuje. Ako sme už spomenuli, obvyklou príčinou je genetická mutácia *de novo* génu *SCN1A* (pozri [Otázku 2](#)). Dlho sa verilo, že je Dravetovej syndrómu spojený s očkovaním, pretože prvý záchvat často prichádza s prvou vakcínou. V skutočnosti môžeme hovoriť o očkovaní ako spúšťáči, rovnako ako v prípade horúčky, nie však ako o príčine (pozri [Otázku 9](#)).

Presný mechanizmus spájajúci očkovanie so záchvatmi nie je celkom objasnený. Záchvaty spôsobené očkovaním v žiadnom prípade nemenia priebeh Dravetovej syndrómu ako z hľadiska jeho závažnosti, tak kognitívneho vplyvu.

V každej krajine je očkovanie zo zákona povinné. Pred očkovaním dieťaťa sa poraďte s jeho lekárom, aby ste podchytili riziko záchvatov.

9 Existujú spúšťacie faktory záchvatov v každodennom živote?



Kolísanie telesnej teploty, svetlo, vzrušenie, emócie sú len niektoré z mnohých spúšťacích faktorov záchvatov.

Horúčka je po celý život dôležitým faktorom. Bežné infekcie sú zvlášť časté v prvých rokoch života a môžu viesť k záchvatom. Preto sa lieky na zníženie telesnej teploty užívajú veľmi často.

Všeobecnejšie povedané, zmeny telesnej teploty sú tiež známymi spúšťacími a záchvaty môžu byť vyvolané dokonca aj miernou zmenou spôsobenou intenzívnou fyzickou aktivitou, horúcou vaňou alebo teplým prostredím.

Svetelné alebo vizuálne stimulácie sú často príčinou spôsobujúcou záchvaty. Môžu vyvolať rôzne typy záchvatov. Tomuto javu sa hovorí **fotosenzitivita**. Vizuálnou stimuláciou vyvolávajúcou záchvat býva najčastejšie rýchly a opakujúci sa prechod zo svetlého do tmavého prostredia (stroboskopické svetlo). Spúšťácom môže byť dokonca aj žmurkanie. Tento jav možno tiež pozorovať pri sledovaní pohyblivých plôch (záclony, morské vlny) a niektorých televíznych obrazoviek. Spúšťacím faktorom môže byť aj viac-menej zložitý geometrický vzor (štruktúra), ako kamenistá cesta alebo chodník.

Váš detský lekár môže odporučiť špeciálne okuliare s modrými sklami, ktoré môžu pomôcť obmedziť výskyt fotosenzitivity vyvolávajúcej záchvaty.

Intenzívne emócie sú tiež často označované za spúšťáče záchvatov (vzrušenie, oslavy narodenín, ale aj frustrácie). Aby sa znížilo riziko záchvatu, môžete prispôbiť svoje výchovné metódy (pozri [Otázku 15](#)).

Správna hygiena spánku (dostatok času na spanie a dobrá rovnováha medzi dňom a nocou) pomôže predísť záchvatom spôsobeným nedostatkom spánku.

10 • Aké druhy liekov sa používajú?

Bohužiaľ, v súčasnej dobe na Dravetovej syndróm neexistuje žiadny liek. Liečba má vplyv iba na záchvaty, ktoré sú len príznakom tohto syndrómu. Liečba je obvykle kombináciou niekoľkých typov liekov, ktoré majú tendenciu znižovať počet záchvatov a ich závažnosť. Všeobecne platí, že prvými predpísanými liekmi sú antiepileptiká.



Liečba obvykle nepotlačí všetky záchvaty. Lekár sa bude snažiť predpísať vášmu dieťaťu tie najlepšie lieky na základe ich klinickej účinnosti a s ohľadom na ich nežiaduce účinky. Majte na pamäti, že nájsť tú najvhodnejšiu kombináciu môže trvať dlho a vývoj môže byť ovplyvnený prejavmi ochorenia.

Vášmu dieťaťu bude pravdepodobne predpísaná kombinácia dvoch alebo troch antiepileptík. To je u pacientov s Dravetovou syndrómom obvyklé. Akékoľvek nové lieky, zmeny alebo úpravy liečby antiepileptikami musí odsúhlasiť lekár vášho dieťaťa. Nezávisle na type používaných liekov je **polyterapia** často sprevádzaná únavou a ospalosťou. Ak dôjde k lepšiemu zvládaniu záchvatov, možno niektoré nežiaduce účinky tolerovať. Ak sa pozorujú nežiaduce účinky, ale frekvencia a závažnosť záchvatov zostávajú bez zmeny, mali by ste sa znovu obrátiť na svojho lekára.

Okrem rutínnej liečby sa zvyčajne predpisuje „záchranný“ liek, aby sa zamedzilo dlhým záchvatom (dlhším ako 5 minút), ktoré by mohli viesť k príjmu na jednotku intenzívnej starostlivosti.

Poruchy spojené s Dravetovej syndrómom, ako je hyperaktivita, poruchy sústredenia, spánku alebo správania, možno tiež liečiť. Lekár vám poskytne informácie o všetkých dostupných terapiách.

11 • Existujú okrem liekov aj iné liečebné terapie?

Rovnako ako u iných neústupných epilepsií môže byť na prevenciu záchvatov použitá nefarmakologická terapia. Je doplnkom antiepileptík. Majte na pamäti, že každý prípad Dravetovej syndrómu je individuálny a že to, čo funguje u jedného dieťaťa, nemusí fungovať u iného. Tieto nefarmakologické terapie priniesli rozmanité výsledky. Existujú dve hlavné alternatívne terapie.

Liečba diétou: ketogénna diéta



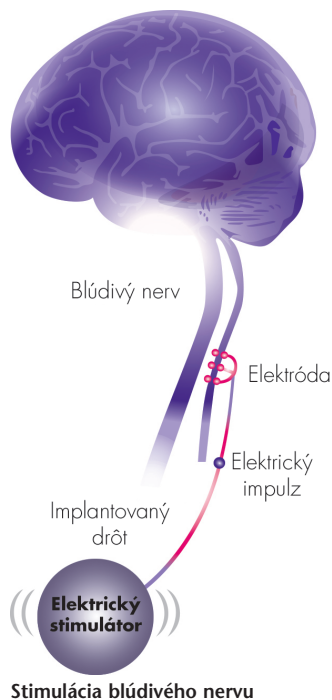
Ketogénna diéta je tá najbežnejšia. Ide o stravu s vysokým obsahom tuku a nízkym obsahom sacharidov (s nízkym obsahom cukru), čo znamená, že 90 % energetických prísunov tvoria lipidy. Okrem výhod spočívajúcich v obmedzení záchvatov, sa tiež môže zlepšiť správanie. Je však dôležité si uvedomiť, že ketogénna diéta nie je prírodná liečba, ktorá by mohla nahradit' antiepileptiká. Táto liečba

vyžaduje vyškolený tím zostavený z lekárov, zdravotných sestier a dietológov a zapojenie celej rodiny. Táto diéta so sebou nesie pravidelné lekárske bilancovanie/hodnotenie s cieľom posúdiť ako jej význam, tak aj vedľajšie účinky, ktoré sa môžu objaviť. Je obmedzujúca a nemala by sa zamieňať s biostravou.

Zariadenie stimulujúce mozog prostredníctvom elektrického impulzu prenášaného do hlavového nervu (blúdívý nerv)

Blúdívý nerv vedie stimuláciu z mozgu do radu orgánov (plúc, srdca, čriev, krvných ciev atď.) a reakcie týchto orgánov spät' do mozgu. Liečba **stimuláciou blúdívého nervu (VNS)** môže regulovať epileptické záchvaty neznámym akčným mechanizmom.

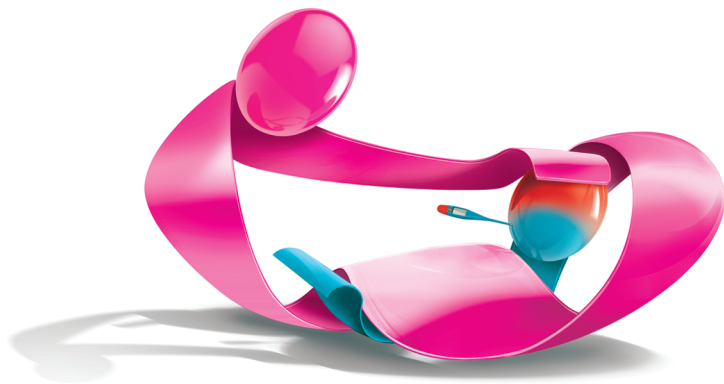
Spočívá v chirurgickej podkožnej implantácii zariadenia na hrudníku, podobne ako v prípade kardiostimulátora. Zariadenie je potom napojené drôtom skrytým pod kožou na blúdívý nerv v krku.



12. Čo robiť v prípade horúčky a zvýšenej telesnej teploty?

U pacientov s Dravetovej syndrómom je mierne kolísanie telesnej teploty dobre známym spúšťacím faktorom záchvatov, a to po celú dobu života. Zvýšenie telesnej teploty môže byť spôsobené horúčkou, fyzickou aktivitou, alebo dokonca vystavením horúcemu prostrediu (horúce kúpele, slnenie atď.).

V prípade faktorov okolitého prostredia možno povedať, že „*gram prevencie sa rovná kilogramu lieku*“, inými slovami to znamená, že by ste sa mali vyhýbať faktorom meniacim telesnú teplotu vášho dieťaťa. Vďaka skúsenostiam sa tieto faktory naučíte rozpoznávať a predídete tak zbytočným obmedzeniam každodenných aktivít.



Tu nájdete niektoré užitočné rady:

- používajte vhodné oblečenie;
- dávajte dieťa do vody aj z vody veľmi pomaly;
- nikdy dieťa nekúpte v príliš horúcej vode;

- vyhýbajte sa prostrediu s vysokou teplotou;
- obmedzte intenzívne telesné aktivity;
- vyhýbajte sa silným emóciám, vzrušeniu a stresujúcemu prostrediu;
- majte po ruke lieky na zníženie telesnej teploty.

Špeciálne rady pre letnú sezónu:

- dbajte na správnu hydratáciu (v prípade problémov s príjmom potravy používajte vodu v želatínových tobolkách);
- ponúkajte studené nápoje;
- nechajte svoje dieťa v tieni;
- používajte klimatizáciu, alebo dieťa schladíte mokrým uterákom (napríklad pri jazde v aute počas horúceho dňa);
- používajte klobúk.

S výskytom horúčky môžete cítiť úzkosť, alebo dokonca strach, a to vás môže viesť k sledovaniu telesnej teploty dieťaťa aj niekoľkokrát denne. Aj keď pri častom kontrolovaní teploty pocítujete úľavu, uvedomte si, že to môže tiež spôsobiť väčší stres (pravidelné spracovanie, strach z výsledku atď.). Aj v tejto neľahkej situácii bude vaším najlepším spojencom skúsenosť.

Strach z horúčky vás tiež môže viesť k prehodnoteniu pravidelnosti školskej dochádzky, pri ktorej je dieťa pravdepodobne vystavené nádche, detským infekciám a chorobám. Neexistuje žiadna jednoznačná odpoveď a vaše konečné rozhodnutie by malo zabezpečiť rovnováhu medzi týmito rizikami a výhodami sociálnej integrácie.

Užívanie liekov na zníženie horúčky je bežnou praxou v situáciách, ktoré vedú k zmenám telesnej teploty (počas infekcie spojené s horúčkou alebo v „rizikovom“ prostredí). Avšak ich použitie by nemalo byť systematické. „Rizikové“ situácie vášho dieťaťa sa naučíte rozpoznať a tieto lieky budete používať vhodným spôsobom podľa pokynov lekára.

13 • Ako sa pri záchvatoch správať?

Keď príde epileptický záchvat, zachovajte pokoj a neprepadajte panike. Bez ohľadu na to, ako desivé záchvaty môžu byť, aj bez ohľadu na ich druh, nie sú zvyčajne životu nebezpečné. Krátke záchvaty nepoškodzujú mozog. Ide skôr o to, „kde a kedy“ sa vyskytnú (schodiská, plávanie, hojdačka, križovatka atď.) a kde teda môžu viesť k vážnym následkom. V noci preto nepoužívajte veľké vankúše a nenechávajte plyšové hračky na posteli.

Čo by ste mali robiť pri kŕčovitom záchvate so stratou vedomia:

- dajte dieťa do stabilizovanej polohy (na bok). Tým sa zabráni uduseniu slinami alebo možnými zvratkami;
- dajte mu niečo mäkké pod hlavu, alebo ho držte rukami;
- odstráňte nebezpečné predmety v okolí, aby sa o ne nezranilo;
- zostaňte s ním, kým sa nezačne prebúdzat' a pokojne dýchať.



Zotavovacia poloha

Čo by ste nemali robiť pri kŕčovitom záchvate so stratou vedomia:

- nedávajte nič do úst;
- nesnažte sa ho prebudiť;
- nenúťte ho vstať;
- v priebehu záchvatu, alebo krátko po ňom, mu nedávajte nič na pitie.

Špeciálne situácie

- *Predĺžené záchvaty* čiže *status epilepticus*, rovnako ako klonické alebo tonicko-klonické záchvaty, trvajúce dlhšie ako 5 minút, vyžadujú použitie záchrannej liečby (pozri [Otázku 10](#)). Odporúčame vám spísať si núdzový plán, pripravený a vysvetlený vašim detským lekárom ([pozri nižšie](#)). Ak záchvat neodzníe ani napriek týmto postopom, musí byť vaše dieťa prijaté na pohotovosť, pokiaľ možno medicínsky vyškoleným tímom.

Ak máte ďalšie deti, budete si musieť pripraviť plán, čo s nimi, v prípade odchodu do nemocnice. Zvoľte „rodiča v službe“, ktorý zostane s ostatnými deťmi, aby mohli pokračovať vo svojich aktivitách a vyhli sa tak traumy z hodín strávených v nemocničnom prostredí, zatiaľ čo vy poveziete svoje dieťa na pohotovosť (alebo naopak).

Kontrolný zoznam obsahu písomného núdzového plánu (Musí byť napísaný lekárom vášho dieťaťa)

Krstné meno, priezvisko

Hmotnosť s dátumom váženia

Súčasná liečba (zoznam liekov, aktuálne dávky, dátum lekárskeho predpisu).

Nezabudnite, že každodenná liečba antiepileptikom by mala v núdzových situáciách pokračovať

Známe alergie

Pripomeňte si, čo robíte pri dlhotrvajúcom záchvate

Pripomeňte si, čoho sa vyvarovať pri dlhotrvajúcom záchvate

Kedy volať záchrannú službu?

Aké sú kritériá vyžadujúce pohotovosť?

1. Prvoradá liečba: Názov lieku, spôsob podávania a dávkovanie.

2. Druhoradá liečba: Ak je poskytovaná po prvoradej, názov lieku, spôsob podávania a dávkovanie.

3. Uveďte liečbu, aby nedošlo k možnému zhoršujúcemu účinku ([pozri Otázku 10](#)), alebo možnej interakcii s dennou liečbou.

14 • Ako vysvetliť situáciu rodine a priateľom?

Je dôležité svojim priateľom a členom rodiny vysvetliť, čo je Dravetovej syndrómy. Napríklad, môžete povedať: Ide o vzácnu celoživotnú epileptickú poruchu začínajúcu v prvom roku života. Nie je to nákazlivé ochorenie. Na túto chorobu zatiaľ neexistuje žiadny liek, existuje iba liečba príznakov. Môžete sa zmeniť o situáciách, ktoré záchvaty spúšťajú. Povedzte svojim príbuzným, že byť svedkom záchvatu, môže byť veľkým emocionálnym šokom.

Nemali by ste sa hanbiť povedať, že je náročné vyrovnať sa s chorobou, a požiadať o pomoc.

Ak sa niekto ponúkne, že vaše dieťa postráži, neváhajte a urobte mu zoznam krokov pre prípad, že by dostalo záchvat. Vysvetlite, ako záchvaty vyzerajú a ako ich zvládať. Môžete vysvetliť a ukázať, ako sa užívajú lieky a ako a kedy podať záchranný liek. Pre prípad dlhotrvajúceho záchvatu zanechajte jasný písomný núdzový plán. A čo je najdôležitejšie: nezabudnite si zobrať svoj telefón.

V tejto brožúre nájdete aj užitočné informácie o Dravetovej syndróme pre vašu rodinu a priateľov.

15 • Ako zvládať každodenný život?

Po oznámení diagnózy, zvyčajne trvá niekoľko mesiacov, než plne pochopíte vplyv tohto syndrómu na váš každodenný rodinný život.

V tomto momente môžete svojmu detskému lekárovi oznámiť všetky vaše obavy o vývoji syndrómu. Lekár bude pravdepodobne opatrný, pretože záchvaty, kognitívny vývoj, správanie alebo iné súvisiace črty sú u každého pacienta individuálne. Všetky získané informácie vám pomôžu naplánovať, ovládať a prispôbiť váš budúci rodinný život.



Je dôležité mať na pamäti, že vaše zdravie, pohoda a odvaha sú pre vaše dieťa zásadné. Vy a vaša rodina potrebujete čo najnormálnejší život. Ak máte pocit, že je situácia neriešiteľná, neváhajte a vyhľadajte lekársku pomoc. Táto situácia môže nastať hneď na začiatku, pri diagnostike Dravetovej syndrómu, alebo kedykoľvek v priebehu choroby. Nečakajte, až sa situácia stane neznesiteľnou. Nehanbite sa za to, že potrebujete pomoc, vo vašej situácii je to úplne normálne. Bude to mať pozitívny vplyv na starostlivosť o vaše dieťa a na schopnosť celej rodiny radosť sa zo života.

Ostatní súrodenci budú vystavení stresovým situáciám: budú svedkami záchvatov a bolestivého vývoja choroby. Všímnu si tiež, že ich súrodenec vyžaduje všetku vašu pozornosť. Rovnako ako u iných závažných ochorení nie je nezvyčajné, že sa začnú ostatní súrodenci cítiť odstrčení, alebo že sa na nich zabudlo. Môže to viesť k

extrémnemu napätiu vnútri rodiny (žiarlivosť, zlosť, hnev). Psychológ môže byť užitočný. Len čo sú dost' starí na to, aby situáciu pochopili, neváhajte vysvetliť svojim deťom, že záchvat vo všeobecnosti nie je životu nebezpečný a že existuje plán, ako ho zvládnuť. Môžete im povedať vopred, že budete musieť ísť s ich súrodencom do nemocnice. Ak máte pocit, že sa s tým dobre vyrovnávajú, môžete im dať aktívnu úlohu, keď dôjde k tejto situácii: dohliadať na mladšieho súrodenca počas záchvatu, príprava liekov, zatiaľ čo rodičia stabilizujú dieťa, požiadať ich, aby zavolali príbuzným, ale vždy majte na pamäti, že sú to len deti. Je tiež dôležité, aby mali čo najnormálnejší život, navštevovali priateľov a príbuzných, a trávil čas s vami doma a cez prázdniny.

Rovnako ako vo všetkých stresových situáciách, vy a váš partner budete musieť držať spolu. Bude pre vás dôležité udržať si v rámci možností spoločenský život.

Príbuzní a priatelia môžu reagovať rôzne na skutočnosť, že máte dieťa s ťažkým ochorením. Možno nebudú chápať celú situáciu a prekážky, ktorým rodina musí čeliť, vy ale budete potrebovať ich podporu. Zvyčajne nie sú svedkami záchvatov a nemajú žiadnu predstavu o tom, aké dlhé môžu byť, to je dôvod, prečo pre nich nie je ľahké pochopiť fakt, že ste tak zmenili svoj životný štýl. Môžu mať strach zo záchvatov, alebo sa môžu cítiť odmietnutí, pretože s nimi už nechodíte von tak často, ako ste boli zvyknutí. Možno nebudú chápať, prečo ste tak smutní a uzavretí, keď vidia, že vaše dieťa vyzerá v poriadku a zdravo. Budú potrebovať čas a veľa vysvetlení. Je dôležité postupne im jednotlivé veci vysvetliť a povedať im, čím si prechádzate. Môžu vám pomôcť s množstvom problémov, bez toho, aby sa priamo museli starať o vaše dieťa, ak si na to netrúfajú. Ak vám ponúknu pomoc, môžete ich požiadať, aby vám nakúpili, uvarili, vzali ostatné deti von, vyzdvihli ostatné deti zo školy, alebo dokonca zorganizovali zbierku na deti postihnuté Dravetovým syndrómom atď. Ale nezabudnite, že vzt'ah je obojstranný,

príbuzní a priatelia vám pomôžu zvládať každodenný život, ale na oplátku musíte byť trpezliví, vysvetľovať, chápať (aj keď vám nerozumejú!). A potom vypočujú vaše volanie o pomoc.



Záchvaty sa pri Dravetovej syndróme často vyskytujú v noci. Je pochopiteľné, že ako rodičia z toho máte strach, a preto sa rozhodnete spať so svojím dieťaťom vo vašej alebo jeho posteli. Pre vás ako opatrovateľa je dôležité, aby ste si zachovali dobré fyzické aj duševné zdravie, a preto potrebujete dostatok spánku a odpočinku. Inak bude príliš náročné zvládať tento už tak komplikovaný „normálny“ každodenný život. Existuje celý rad možných riešení. Niektorí rodičia používajú pulzný oximeter, ktorý sníma srdcovú frekvenciu a obsah kyslíka v krvi, ktoré sa počas záchvatu môžu zmeniť. Matrac s monitorom epilepsie spolu s videokamerou, ktorá detekuje kŕčovité záchvaty, niektoré rodiny používajú zvukové náramky. Stále nie je dokázané, či sú tieto zariadenia úplne spoľahlivé. V každom prípade niektoré rodiny zaznamenali zlepšenie spánku.

V mnohých krajinách poskytujú rôzne sociálne služby poradenstvo a podporu osobám so zdravotným postihnutím a ich rodinám. Prvým krokom je nadviazanie kontaktu s miestnymi sociálnymi

službami a lekárom, ktorí sú o dostupnej podpore informovaní. Veľkým prínosom sú finančné podpory, lepšie pracovné podmienky pre rodičov, zabezpečenie opatrovateľ'ov, ponuka starostlivosti, dávky pre rodiny s členmi so vzácnym ochorením. V niektorých krajinách existujú rodičovské skupiny a združenia, ktoré sú dôležitým aktérom v zdieľaní skúseností jednotlivých rodín.

16. S akými špecifickými prekážkami sa bude vaše dieťa stretávať v každodennom živote?

Ako je zrejme v [Otázke 7](#), sú deti s Draveovej syndrómom vystavené riziku výskytu porúch učenia, problémom s motorikou a váhou, poruchám správania a ortopedickým zdravotným postihnutiam.

Ako už bolo odporučené, ak máte vo vašej krajine k dispozícii špecifické kliniky s multidisciplinárnymi tímami, budú pre vás najvhodnejším riešením. Napriek vašej láske a úsiliu môžu byť pre vás všetky tieto problémy veľkou záťažou.

Problémy s učením nie sú zvyčajne pred povinnou školskou dochádzkou nápadné, a dokonca sa niekedy ani neobjavia, ale učenie by malo byť v každom prípade aktívne podporované. Pred povinnou školskou dochádzkou môžu byť vášmu dieťaťu prospešné včasné intervenčné programy s cieľom zlepšiť jeho vývoj. Skoré zakročenie zvyčajne vášmu dieťaťu poskytnú zaujímavé denné aktivity.

U týchto detí nie je nezvyčajné, že začnú chodiť na nočník neskôr.

Čím je vaše dieťa staršie, tým sú poruchy spánku častejšie. Vyznačujú sa neskorým zaspávaním, alebo nespavosťou uprostred noci, alebo dokonca veľmi skorým ranným vstávaním. Nie sú spôsobené



abnormálnou organizáciou spánku. Sú ďalším príznakom ochorenia a možno ich len ťažko liečiť. Zmena harmonogramu činností môže pomôcť.

Problémy so stravou a neprospievanie sú v prvých rokoch pomerne časté.

Tieto ťažkosti môžu byť spôsobené niekoľkými faktormi: porucha žuvania alebo prehĺtania, pomalé trávenie, strata chuti do jedla v dôsledku antiepileptík atď. Riešenia existujú: špecifická žuvacia terapia, lieky urýchlujúce trávenie, alebo v niektorých zriedkavých prípadoch zavedenie gastrickej sondy. Veľkým prínosom môže byť tiež stretnutie s odborníkom na výživu, alebo dietológom.

Na kontrolu alebo zníženie záchvatov bude vaše dieťa po celý život zvyčajne užívať kombináciu liekov s denným príjmom. Táto kombinácia sa môže časom meniť v závislosti na liekoch, trvaní účinnosti a vývoji choroby.

17 • A čo škôlka a škola?

Čo sa týka školskej dochádzky, nie sú na tom všetky krajiny rovnako. Závisí to na miestnych predpisoch. Niektoré krajiny sú dobre vybavené špecializovanými vzdelávacími službami.

Tradičné škôlky a školy sú zvyčajne spôsobom, ako začať. Det'om s Dravetovej syndrómom prospeje škola, styk s ostatnými det'mi a vyvíjajúce sa vzťahy s opatrovateľmi. Prínosom budú tiež aktivity, ktoré si v škole užívajú deti rovnakého veku. Môžu tiež získať nezávislosť. Existuje však niekoľko tém, ktoré by mali byť prediskutované:

- V súlade s danými miestnym predpismi je nevyhnutné zabezpečiť núdzový plán pre zvládnutie záchvatov. Užitočné môže byť školiace stretnutie s učiteľmi a nadviazanie kontaktu s miestnou záchrannou službou, či miestnym strediskom lekárskej starostlivosti.
- Pretože záchvaty môžu byť spustené horúčkou a inými zmenami teploty, musia sa zamestnanci školy naučiť, ako zvládnuť nasledujúce situácie: kedy podať lieky znižujúce telesnú teplotu, obliekanie, čo robiť, keď ide dieťa von a je veľká zima alebo veľké teplo, udržiavanie vhodnej teploty v učebni atď.
- Osobný asistent musí dohliadať a pomáhať pri učení, toalete, jedle atď.
- Logopédia a fyzioterapia sú často vhodné. Mali by byť súčasťou školských hodín, aby sa predišlo príliš dlhému, vyčerpávajúcemu dňu. Ak nie sú k dispozícii v škole, je možné ich zaradiť mimo nej.
- Je dôležité stanoviť rovnaké výchovné pravidlá doma aj v škole.



Vývojové objektívne vyšetrenie pomôže naplánovať každý akademický rok. V niektorých krajinách môže byť poskytnuté v škole, alebo mimo nej, miestnymi sociálnymi službami, alebo za pomoci externého poskytovateľa, alebo dokonca prostredníctvom multidisciplinárneho tímu.

Po niekoľkých rokoch strávených v bežnej škole sa objaví jasná potreba špecializovanej pomoci. V niektorých krajinách je možné zaistiť vzdelanie v špecifických triedach tým, ktorí zostanú v bežnej škole a deti tak môžu zdieľať aktivity. V niektorých prípadoch možno poskytnúť špeciálne vzdelanie v špecifických strediskách. Vďaka starostlivosti profesionálnych učiteľov, psychológov, logopédov, ergoterapeutov, fyzioterapeutov a niekedy aj sestier a lekárov je tento typ vzdelania pre deti a mladých dospelých s Dravetovou syndrómom veľkým prínosom.



18 • Akú pomoc bude vaše dieťa potrebovať v dospievaní a dospelosti a čo možno očakávať?

Dospievajúci a mladí dospelí trpia stále aktívnou epilepsiou s prevažne nočnými záchvatmi. Aj keď je každý prípad individuálny, sú spravidla kognitívne a motorické poruchy ťažké.



Spolu s podporami spomínanými v [Otázke 15](#) a dostupnými štruktúrami vo vašej krajine sú nasledujúce body najlepším odporúčaním, ktoré vám môže pomôcť. Majte stále na pamäti, že bude veľmi náročné zvládať všetko samostatne. Aj keď máte okolo seba multidisciplinárny tím, je dôležité udržiavať svoj rodinný kruh. V každodennom živote s touto chorobou potrebujú rodičia i súrodenci chorého chvíľu odpočinku. Napríklad počas záchvatov alebo hospitalizácie zaved'te systém „rodiča v službe“, čo znamená, že jeden z rodičov pôjde na pohotovosť a zvyšok rodiny sa tak môže venovať bežným veciam.

Multidisciplinárny tím najprv vyhodnotí potreby individuálnej asistencie, alebo špecifického vzdelávania. Bez ohľadu na jeho kognitívnu úroveň vášmu dieťaťu v pokroku pomôžu špecifické stimulačné a sociálne interakcie. Dospievajúci pacienti s Dravetovej syndrómom nie sú často dobre akceptovaní kvôli ich zlej reči a podivnému správaniu. Logopedické cvičenie s odborníkom môže vášmu dieťaťu pomôcť zlepšiť jeho jazykové schopnosti a vyjadriť ľahšie svoje pocity a obavy. Môže tiež dochádzať na skupinové aktivity

pod dohl'adom inštruktora školeného na zvládnutie záchvatov. Vždy sa snažite podporiť samostatnosť, vzťahy s ostatnými a sociálne začlenenie. Preto môžu byť pomocou miestne združenia Dravetovej syndrómu, združenia pre zdravotne postihnutých, skautské komunity, alebo aj iné miestne združenia, ktoré môžu ponúknuť rôzne aktivity: chôdzu, kempovanie, telesné cvičenie, záhradníctvo, starostlivosť o zvieratá, jazdu na koni, plávanie (pod dohl'adom), herectvo, tanec, maľovanie, nakupovanie, hudbu, filmy atď. Letné tábory môžu ponúknuť rovnaké činnosti, čo adolescentom umožní oslobodiť sa od závislosti na svojich rodičoch a sťkať sa s ostatnými mladými ľuďmi rovnakého veku.



Z psychologického hľadiska môže byť terapeut veľkým prínosom pri rozpoznaní nenápadných príznakov depresie. Dospievajúci a dospelí pacienti s Dravetovou syndrómom si svoju odlišnosť uvedomujú a trpia tým. Vy sami môžete mať pocit, že potrebujete vyhl'adat' psychologickú podporu.

V dospelosti bude pre vaše dieťa dôležité, aby žilo v chápanom prostredí, kde sú opatrovatelia dobre informovaní o jeho chorobe a poskytnú mu zodpovedajúce aktivity. Pokračujte s fyzioterapiou a psychologickou stimuláciou, aby sa predišlo zhoršeniu fyzického a psychického stavu. Pomocou môže byť aj príjem v prispôbených štruktúrach (ako stály alebo ambulantný pacient).

19. Na aké otázky musí ešte lekársky výskum odpovedať?

Odpoveď môže obsahovať zložité vedecké pojmy. Ak chcete lepšie porozumieť, neváhajte sa obrátiť na svojho detského lekára.

Napriek stále sa rozširujúcemu povedomiu o Dravetovej syndróme a novým terapeutickým možnostiam zavedeným v priebehu posledného desaťročia, zostávajú stále niektoré otázky nezodpovedané. Vo výskume je potrebné pokračovať, aby sme mohli pochopiť faktory ovplyvňujúce Dravetovej syndróm s ohľadom na klinický priebeh a následky: prečo niektoré záchvaty nie je možné liečiť antiepileptikami, existujú ďalšie gény, ktoré chorobu ovplyvňujú, aká je očakávaná dĺžka života atď.

Najprv sa myslelo, že nedostatočný vývoj a duševné následky sú dôsledkom vysokej frekvencie, intenzity a nekontrolovateľnosti záchvatov. Naše doterajšie vedomosti to však nepreukázali. Zdá sa, že genetický pôvod Dravetovej syndrómu je hlavnou príčinou vývojových problémov.

Závažnosť záchvatov pri Dravetovej syndróme môže závisieť od typu mutácie postihujúcej gén *SCN1A*. Súčasné vedomosti však naznačujú, že dôležité môžu byť aj ďalšie faktory.

Dravetovej syndróm je životu nebezpečné ochorenie. Avšak smrť spôsobená záchvatom zostáva výnimočná. Napriek tomu je úmrtnosť vyššia ako u všeobecnej populácie. Táto miera nadmernej úmrtnosti závisí od faktorov, ako je infekcia, predĺžený *status epilepticus*, nehody, alebo zostáva bez vysvetlenia. Tieto nevyjasnené úmrtia sú u všetkých typov epilepsie témou aktívneho výskumu. Medicínsky sú definované ako „SUDEP“ (čo je skratka pre „náhle nečakané úmrtie počas epilepsie“). Napriek tomu žije väčšina detí s Dravetovej syndrómom dobre až do dospelosti.

20 • Existujú pri Dravetovej syndróme nejaké nové terapeutické prístupy?

Výskum v oblasti neurovied a neurológie je veľmi aktívny, prináša nádej pre budúcnosť. Niektoré témy výskumu nových terapeutických prístupov sú stále predmetom diskusií, ale v súčasnej dobe nemáme žiadnu praktickú odpoveď.

Pokiaľ ide o liečenie, nie je jasné, prečo sa terapeutická reakcia u pacientov rôzni. Jedna z hypotéz naznačuje, že majú vplyv genetické faktory. Táto hypotéza si vyžaduje ďalší výskum.

Čo sa týka nových liečebných procedúr, existuje veľa diskusií na tému využitia lekárskej marihuany (lieky alebo sirup) na liečbu záchvatov. V čase, keď píšeme túto brožúru, neexistuje žiadny klinický dôkaz o jej účinnosti v súvislosti s Dravetovej syndrómom. Zdá sa, že nádej vysvitla s príbehom mladého dievčaťa s Dravetovej syndrómom, ktoré zažilo neuveriteľné zlepšenie vďaka užívaniu špecifických kmeňov marihuany. Aj keď bola lekárska marihuana vyskúšaná u iných pacientov, musí byť pred bežným užívaním deťmi s Dravetovej syndrómom posúdená jej účinnosť a bezpečnosť. V prípade epilepsie sa experimentálne štúdie s látkou Cannabidiol stretli so zmiešanými výsledkami, čo zhoršuje vyhodnotenie záverov.

Klinické štúdie môžu v blízkej budúcnosti priniest jasnejšiu odpoveď.

Pokiaľ ide o už na trhu prítomné lieky, sú niektoré vo fáze klinickej štúdie s cieľom posúdiť účinnosť a bezpečnosť u pacientov

s Dravetovej syndrómom. Váš detský lekár sa vás tiež môže opýtať, či ste ochotní zapísať svoje dieťa na klinickú štúdiu, ktorá môže pomôcť s vývojom nových liečebných metód.

Využitie kmeňových buniek v liečbe epilepsie je v súčasnej dobe tiež predmetom štúdií vo výskumných laboratóriách. Ak sa niekedy dostanú na trh, budú liečiť iba symptómy, ale nevyliečia Dravetovej syndróm.

Slovník pojmov

Ataxia: porucha motoriky bez ochrnutia, vyznačujúca sa chybou pohybovej koordinácie s nesúrodými pohybmi, zle prispôbenými danému cieľu, a to najmä pri chôdzi, čo môže viesť k problémom s rovnováhou a pádom.

Elektroencefalogram (EEG): test, ktorý meria elektrickú aktivitu mozgu.

Fotosenzitivita: všeobecne možno povedať, že ide o reakciu na svetlo. U pacientov trpiacich epilepsiou sa môže svetlo stať spúšťacím faktorom záchvatu. Tieto faktory sú u každého iné, ale najčastejšie ide o blikajúce svetlo (*napr.* blikajúce biele svetlo nasledované tmou), kontrastné vzory (*napr.* jasné biele pruhy na čiernom pozadí), stimulujúce obrázky, ktoré pritáhujú celé zorné pole (*napr.* sedenie veľmi blízko pri televízii) a určité farby, ako je červená alebo modrá.

Ketogénna diéta: diéta, pri ktorej sú eliminované cukry a uprednostňujú sa tuky. Vytvára ketóny v moči, odtiaľ jej názov.

Koordinácia oko – ruka: koordinácia oko – ruka je koordinované vedenie pohybu oka s pohybom ruky a spracovanie vizuálneho vnemu vedúce k dosiahnutiu a uchopeniu.

Magnetická rezonancia (MRI): metóda, lekárska zobrazovacia technika využívajúca silné magnetické pole a rádiové vlny na vytvorenie celkového obrazu tela.

Mutácia de novo: alternácia v géne, ktorý je prvýkrát prítomný u jedného člena rodiny v dôsledku mutácie v zárodočnej bunke (vajíčko alebo spermie) jedného z rodičov alebo v samotnom oplodnenom vajíčku.

Neuropsychologické testy: cieľom testov je určiť kognitívne funkcie, alebo zistiť stupeň zhoršenia určitej schopnosti.

Polyterapia (čiže kombinovaná terapia): terapia, pri ktorej sa používa viac ako jeden liek alebo modalita (*opakom* je monoterapia, akákoľvek terapia prebiehajúca samostatne).

Prikrčená chôdza: je charakterizovaná zvýšenou flexiou bokov, kolien a členkov, takže sa chôdza na dlhšie vzdialenosti stáva náročnou. Čím skôr sa táto porucha chôdze objaví, tým horší bude stav pacienta v dospelosti. Väčšina pacientov je však schopná chodiť doma, do školy či do práce. Iba niektorí z nich potrebujú invalidný vozík.

Skolióza a kyfóza: deformácia chrbtice (**viz str. 14**).

Vizuálne vnímanie: ide o schopnosť interpretovať okolie spracovaním vizuálnych informácií.

Záchvaty

Absencia: krátka strata vedomia bez kŕčov. Dieťa sa prestane venovať tomu, čo práve robilo, jeho pohľad je zrazu prázdny a prestane reagovať. Spravidla trvajú niekoľko minút, ak sú ale dlhšie, môžu viesť k strate vedomia. Môžu prebehnúť bez povšimnutia.

Atypické absencie: ak dôjde k atypickej absencii, vyzerá to, ako by sa dieťa uzavrelo do svojho vlastného sveta. Tieto absencie môžu trvať niekoľko sekúnd až niekoľko minút. Tento druh záchvatu môže pretrvávajúť až do veku 12 rokov.

Febrilné záchvaty: epileptické záchvaty, ktoré sa zvyčajne vyskytujú u normálnych dojčiat a malých detí. Sú spôsobené horúčkou v nezrelom mozgu. Pri Dravetovej syndróme sa tieto záchvaty môžu objavovať po celý život. A niekedy sú jednoducho spôsobené horúcim prostredím.

Generalizované záchvaty: záchvaty zasahujúce obe strany tela.

Hemiklonické záchvaty: záchvaty zasahujúce iba jednu časť tela.

Klonické záchvaty (kŕče): viac či menej rýchle trhavé pohyby opakujúce sa v obvykle pravidelných intervaloch.

Konvulzívne záchvaty: záchvaty, ktoré sa viac či menej manifestujú motorickými javmi (hypertónia, kŕče).

Myoklonické záchvaty: náhle, veľmi krátke pohyby, niekedy opakované, podobné „zášklbom“ (fyzická reakcia na zľaknutie). Väčšinou majú miernu intenzitu. Horúčka môže zvýšiť ich intenzitu a frekvenciu.

Parciálne (fokálne) záchvaty: záchvaty začínajúce v malej oblasti v mozgu, viditeľné na zázname EEG. Prejavujú sa rôzne: svalová stuhnutosť, dýchanie, potenie atď. Tieto záchvaty sú väčšinou krátke, trvajú menej ako 2 minúty.

Predĺžený záchvat, alebo status epilepticus: záchvat trvá buď 20 – 30 minút, alebo dôjde najmenej k dvom záchvatom bez normálnej periódy medzi nimi, vyžaduje okamžitú liečbu.

Tonicko-klonické záchvaty: tento typ záchvatov je dvojstupňový:

- prvá tonická fáza: Všetky svaly stuhnú. Vzduch je hnaný hlasivkami a dochádza ku kriku a stenaniu. Osoba stráca vedomie a padá na zem. Môže dôjsť k prehryznutiu jazyka alebo tváre a okolo úst sa môžu objaviť sliny zmiešané s krvou. Tvár môže mierne zmodrieť,
- potom nastúpi klonická fáza: Objavia sa rýchle a rytmické zášklby rúk a nôh, pričom sa ohýbajú a uvoľňujú v lakt'och, bedrách a kolenách. Po niekoľkých minútach sa zášklby spomaľujú a ustávajú. Keď je telo uvoľnené, niekedy môže dôjsť k strate kontroly močového mechúra alebo čriev. Vedomie sa vracia pomaly a pacient môže byť ospalý, zmätený, rozrušený, alebo depresívny. Tieto záchvaty spravidla trvajú 1 až 3 minúty. Tonicko-klonický záchvat trvajúci dlhšie ako 5 minút vyžaduje lekársku pomoc (pozri [Otázku 5](#)).

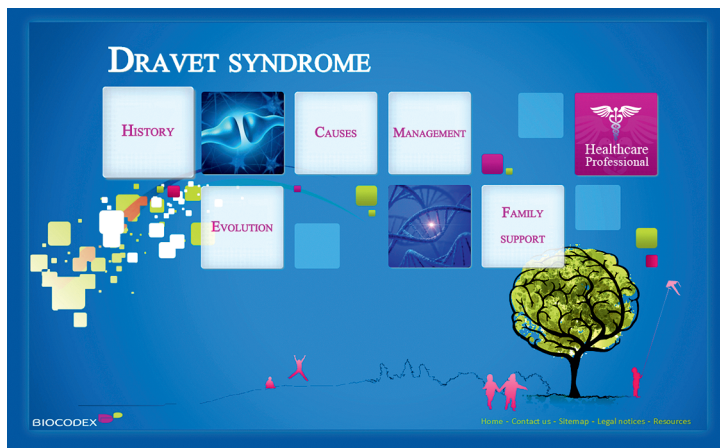
Pre viac informácií

Rodinné združenia

V Európe existuje mnoho združení pomáhajúcich postihnutým Dravetovej syndrómom. Je možné, že takéto združenie existuje aj vo vašej krajine. Môže vám veľmi pomôcť s hľadaním miestnych riešení a bude vám podporou vo vašom každodennom živote s Dravetovej syndrómom. Ak chcete zistiť, či podobná štruktúra vo vašej krajine existuje, informujte sa u svojho detského lekára, alebo sa ju snažte vyhľadať na internete.

Webové stránky

Dravetovej syndrómu sú venované webové stránky www.dravet-syndrome.com. Nájdete tu ľahko zrozumiteľné informácie o Dravetovej syndróme s vysvetlením o jeho príčinách, vývoji, zvládaní a dostupných podporách.



Poznámky

[illegible]

Poznámky

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Poznámky

Handwriting practice lines consisting of 20 horizontal dotted lines.

Poznámky

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Prvých 20 otázok o **DRAVETOVEJ SYNDRÓME**

Charlotte Dravet - Stéphane Auvin

Domenica Battaglia - Ana Isabel Dias - Marina Nikanorova

Rocio Sanchez-Carpintero - Katalin Sterbova

- 1** • Prečo stanovenie diagnózy trvá tak dlho?
- 2** • Čo je príčinou choroby?
- 3** • Ide o dedičné ochorenie? Existuje riziko pre ďalšie deti?
- 4** • Je nutné navštíviť aj iného lekára?
- 5** • Čo sa s dieťaťom deje v detstve?
- 6** • Čo sa s dieťaťom deje v dospievaní a v dospelosti?
- 7** • Aké sú okrem záchvatov prejavy, s ktorými sa vy a vaše dieťa stretnete?
- 8** • Je Dravetovej syndróm spôsobený očkovaním?
- 9** • Existujú spúšťacie faktory záchvatov v každodennom živote?
- 10** • Aké druhy liekov sa používajú?
- 11** • Existujú okrem liekov aj iné terapie?
- 12** • Čo robiť v prípade horúčky a zvýšenej telesnej teploty?
- 13** • Čo robiť v prípade záchvatu?
- 14** • Ako situáciu vysvetliť rodine a priateľom?
- 15** • Ako zvládať každodenný život?
- 16** • S akými špecifickými prekážkami sa bude vaše dieťa stretávať v každodennom živote?
- 17** • A čo škôlka a škola?
- 18** • Akú pomoc bude vaše dieťa potrebovať v dospievaní a dospelosti a čo možno očakávať?
- 19** • Na aké otázky musí ešte lekársky výskum odpovedať?
- 20** • Existujú pri Dravetovej syndróme nejaké nové terapeutické prístupy?