



**UWAGA -
TO JEST
NAPAD!**

ŻYCIE Z RZADKIMI ZESPOŁAMI PADACZKOWYMI



**Poznaj
rzadkie zespoły padaczkowe**



**ZESPÓŁ DRAVET
& ZESPÓŁ LENNOXA-GASTAUTA**



dravet.pl

O kampanii edukacyjnej

Kampania edukacyjna „Uwaga – to jest napad! Życie z rzadkimi zespołami padaczkowymi” powstała z myślą o pacjentach cierpiących na rzadkie zespoły padaczkowe – zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta oraz ich opiekunach. Jej celem jest budowanie świadomości na temat tej rzadkiej grupy chorób, które dotychczas były mało znane i nieczęsto pojawiały się w przestrzeni publicznej. Naszym marzeniem jest, aby to zmienić.

Jako Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL, będące inicjatorem kampanii, pragniemy zwrócić uwagę społeczeństwa na sytuację chorych na rzadkie zespoły padaczkowe i doświadczenia opiekunów rodzinnych, których życie po usłyszeniu diagnozy diametralnie się zmienia.



Rzadkie zespoły padaczkowe

Zespoły padaczkowe to zespoły kliniczno-elektroencefalograficzne, które charakteryzują się zbiorem określonych cech. Wyróżniane są na podstawie wieku, w którym występują poszczególne typy napadów padaczkowych, przyczyn ich występowania, charakterystycznego rodzaju zmian w zapisie czynności bioelektrycznej mózgu (EEG), wyników badań neuroobrazowych, przebiegu choroby oraz reakcji pacjenta na wdrożone leczenie.

Obecnie opisano ok. 60 różnych zespołów padaczkowych. Wiele z nich, ze względu na częstość występowania, zaliczana jest do chorób rzadkich. Najczęściej pojawiają się we wczesnym dzieciństwie, a wiele z nich jest uwarunkowanych genetycznie i ma ścisły związek z zaburzeniami rozwoju mózgu. Pacjenci z rzadkimi zespołami padaczkowymi doświadczają często bardzo wielu napadów padaczkowych każdego dnia – **bywa, że są to nawet setki napadów dziennie.**

Do jednych z najcięższych, rzadkich zespołów padaczkowych zalicza się zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta.



Zespół Dravet jest ciężką, postępującą i rzadką postacią wczesnodziecięcej encefalopatii rozwojowo-padaczkowej. Charakteryzuje się wysoką częstotliwością lekoopornych napadów drgawkowych, którym towarzyszy postępujące upośledzenie psychoruchowe pacjentów. Wiąże się również z wysokim ryzykiem przedwczesnego zgonu w wyniku stanu padaczkowego oraz nagłej, niespodziewanej śmierci w przebiegu padaczki (SUDEP – ang. Sudden Unexpected Death in Epilepsy).

SUDEP jest najczęstszą przyczyną śmierci wśród dzieci z zespołem Dravet, odpowiadającą za niemal połowę (49%) powodów zgonów w tej populacji. Szacuje się, że 1 na 10 dzieci z zespołem Dravet nie osiągnie dorosłości z powodu SUDEP.

Przyczyny zespołu Dravet

Zespół Dravet jest najczęściej uwarunkowany genetycznie – **ok. 80% chorych ma potwierdzoną mutację w genie SCN1A, który koduje kanał sodowy**. Taki kanał sodowy nie pełni poprawnie swojej funkcji, w rezultacie dochodzi do obniżenia progu drgawkowego, co jest przyczyną padaczki. Etiologia pozostałych 20% przypadków nie jest znana.

Przebieg zespołu Dravet

W przebiegu zespołu Dravet napady padaczkowe najczęściej rozpoczynają się **w trakcie 1. roku życia** u prawidłowo rozwijającego się dziecka i mają wysoce lekooporny charakter, co w praktyce oznacza długi i skomplikowany proces doboru skutecznej kombinacji leczenia.

Przedłużające się, trudne do przerwania napady padaczkowe zwiększają ryzyko obumierania neuronów, wskutek czego dochodzi do zaburzeń funkcji poznawczych. Dlatego w zespole Dravet pacjentom towarzyszą również **opóźnienia poznawcze i rozwojowe oraz zaburzenia motoryczne i behawioralne**. Wielu chorych pozostaje zależnych od opiekunów i wymaga stałej opieki.

Droga do diagnozy

Opiekunowie osób z zespołem Dravet wskazują na problemy z dostępem do nowoczesnej diagnostyki genetycznej. Odyseję diagnostyczną i terapeutyczną rodzin pacjentów z zespołem Dravet potęguje brak skoordynowanej opieki medycznej i brak komunikacji między specjalistami. Ponadto, ze względu na fakt, że zespół Dravet jest chorobą rzadką, lekarze pierwszego kontaktu stają niejednokrotnie przed wyzwaniem, by powiązać występujące objawy z tą konkretną jednostką chorobową.

ODYSEJA DIAGNOSTYCZNA PACJENTÓW Z ZESPOŁEM DRAVET I ICH OPIEKUNÓW



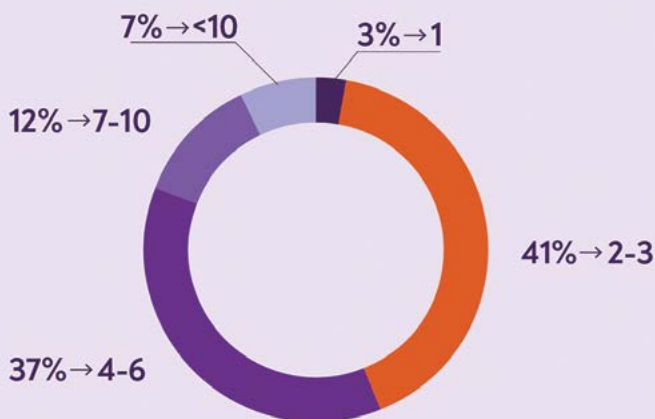
Źródło: Domaradzki J, Walkowiak D., Caring for Children with Dravet Syndrome: Exploring the Daily Challenges of Family Caregivers, *Children*, 2023; 10(8):1410. <https://doi.org/10.3390/children10081410>.

ŚREDNIA LICZBA LEKARZY, Z KTÓRYMI KONSULTOWANO DIAGNOZĘ DZIECKA: **5,4**.



Źródło: Domaradzki J, Walkowiak D., Caring for Children with Dravet Syndrome: Exploring the Daily Challenges of Family Caregivers, *Children*, 2023; 10(8):1410. <https://doi.org/10.3390/children10081410>.

LICZBA LEKARZY, KTÓRZY KONSULTOWALI DIAGNOZĘ



W PRZYPADKU **56% PACJENTÓW**
WYMAGANA BYŁA KONSULTACJA U PONAD
4 SPECJALISTÓW, Z CZEGO
U **7% CHORYCH** DIAGNOZĘ KONSULTOWAŁO
PONAD **10 LEKARZY!**

Źródło: Domaradzki J, Walkowiak D., Caring for Children with Dravet Syndrome: Exploring the Daily Challenges of Family Caregivers, *Children*, 2023; 10(8):1410. <https://doi.org/10.3390/children10081410>.



POZNAJ ZESPÓŁ LENNOXA-GASTAUTA



Zespół Lennox-Gastauta to ciężka, rzadka i bardzo złożona encefalopatia padaczkowa. Charakteryzuje się występowaniem wielu rodzajów lekoopornych napadów padaczkowych, specyficznym zapisem obrazu EEG oraz znacznym opóźnieniem rozwoju psychoruchowego i niepełnosprawnością intelektualną. Pacjenci z zespołem Lennox-Gastauta są znacznie bardziej narażeni na wystąpienie SUDEP niż populacja chorująca na epilepsję.

SUDEP jest jedną z najczęstszych przyczyn śmierci u osób cierpiących na zespół Lennox-Gastauta.

Przyczyny zespołu Lennox-Gastauta

U ok. 70% chorych na zespół Lennox-Gastauta przyczyną wystąpienia objawów są **zmiany strukturalne mózgowia**, wynikające na przykład z przebytych infekcji, wad rozwojowych czy urazu okołoporodowego lub prenatalnego. U pozostałych 30% pacjentów, u których nie da się wyjaśnić wystąpienia choroby nieprawidłowościami w mózgowiu, **możliwa jest przyczyna genetyczna**. Jednak do tej pory nie opisano genów odpowiadających za występowanie zespołu Lennox-Gastauta.

Przebieg zespołu Lennox-Gastauta

Do czasu wystąpienia napadów padaczkowych rozwój dziecka może być prawidłowy lub nieprawidłowy, wynikający z nabytych lub wrodzonych dysfunkcji układu nerwowego, które miały miejsce przed wystąpieniem objawów. Początek napadów padaczkowych ma miejsce w dzieciństwie – **w wieku 1-7 lat, ze szczytem zachorowań pomiędzy 3. a 5. rokiem życia**. Mają one wysoce lekooporny charakter i są bardzo zróżnicowane. Choroba może wystąpić również u osób dorosłych.

Zespół Lennox-Gastauta związany jest również z szeregiem objawów pozanapadowych, do których zalicza się **opóźniony rozwój układu nerwowego na wielu poziomach** – emocjonalnym, poznawczym, motorycznym, adaptacyjnym i komunikatywnym. Z czasem zaburzenia te ulegają pogorszeniu, dlatego chorzy wymagają stałej opieki, często przez całe życie.

Co łączy zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta?



MNOGOŚĆ LEKOOPORNYCH NAPADÓW PADACZKOWYCH I ZABURZENIA ROZWOJOWE

Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta charakteryzuje mnogość heterogennych lekoopornych napadów padaczkowych, którym towarzyszą również inne objawy, takie jak: zaburzenia intelektualne, opóźnienia ruchowe i behawioralne, opóźnienia rozwoju i rozumienia mowy czy dysfunkcje psychoruchowe. Dysfunkcje układu poznawczego i motorycznego często utrzymują się także w wieku dorosłym. Inne objawy mogą obejmować cechy spektrum autyzmu, ADHD, zaburzenia komunikacji, zaburzenia snu lub problemy z jedzeniem, które często nasilają się w okresie dojrzewania.



RYZYKO WYSTĄPIENIA WYPADKÓW I URAZÓW ORAZ PRZEDWCZESNEJ ŚMIERCI

W zespole Dravet i zespole Lennox-Gastauta niezwykle groźnym obciążeniem jest nagła niespodziewana śmierć w przebiegu padaczki (SUDEP – ang. Sudden Unexpected Death in Epilepsy). Ryzyko jej wystąpienia jest znacznie wyższe u osób cierpiących na te zespoły padaczkowe niż w przypadku populacji chorującej na padaczkę. Pacjenci są obarczeni również wysokim ryzykiem wypadków i urazów w wyniku napadu padaczkowego oraz przedwczesnej śmierci z powodu śmiertelnego stanu padaczkowego, co stanowi duże zagrożenie i jest źródłem niepokoju dla opiekunów i rodzin.



ZALEŻNOŚĆ OD OPIEKUNÓW ORAZ OBCIĄŻENIA PSYCHOSPOŁECZNE I EKONOMICZNE RODZIN

Ze względu na przebieg obydwu zespołów oraz towarzyszące im objawy pozanapadowe, związane z zaburzeniami rozwojowymi – dzieci, a także większość nastolatków i osób dorosłych z zespołem Dravet i zespołem Lennox-Gastauta jest zależna od opiekunów oraz wymaga stałej opieki. Powoduje to ogromne obciążenia psychospołeczne i ekonomiczne dla rodzin pacjentów cierpiących na rzadkie zespoły padaczkowe.



KLUCZOWA ROLA WCZESNEJ DIAGNOZY

Zarówno w zespole Dravet, jak i w zespole Lennox-Gastauta niezwykle ważną rolę odgrywa wczesna diagnoza, która pozwala na zmniejszenie wpływu czynników zwiększających ryzyko wystąpienia SUDEP oraz zapewnienie kompleksowej opieki już na początkowym etapie choroby.



POTRZEBA SKOORDYNOWANEJ, WIELOSPECJALISTYCZNEJ OPIEKI

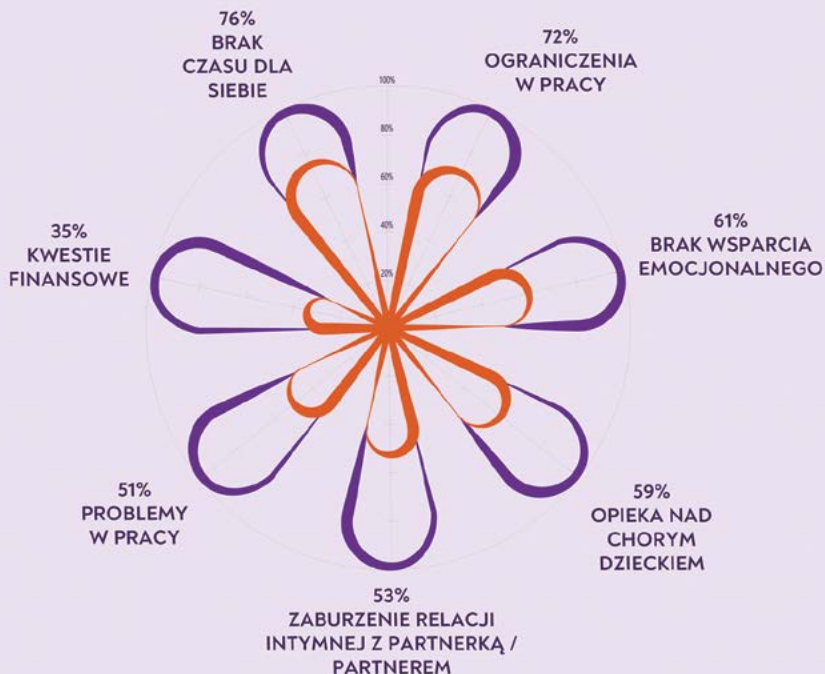
Celem leczenia obydwu zespołów padaczkowych jest redukcja częstotliwości napadów i zapobieganie wystąpieniu stanu padaczkowego, ale nie mniej ważne są kwestie behawioralne i rozwojowe. Pacjenci z zespołem Dravet i zespołem Lennox-Gastauta wymagają specjalistycznej, skoordynowanej opieki, w tym regularnej rehabilitacji, częstych konsultacji neurologicznych, logopedycznych, ortopedycznych oraz psychologicznych.

Niezwykle ważne jest, aby pacjenci mieli dostęp do wszystkich opcji terapeutycznych zarejestrowanych do leczenia danego zespołu padaczkowego, aby umożliwić dobór spersonalizowanej terapii.



Rzadkie zespoły padaczkowe, takie jak zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta, wywierają ogromny wpływ nie tylko na życie chorych, ale także ich opiekunów i bliskich. Emocjonalne, fizyczne, społeczne i ekonomiczne obciążenia opieką wymagają całkowitego przeorganizowania we wszystkich aspektach życia rodziny. Niejednokrotnie prowadzą do pogorszenia relacji z partnerem/partnerką, występowania konfliktów, a nawet do rozpadu rodziny.

NAJCZĘSTSZE ŹRÓDŁA OBCIĄŻENIA OPIEKUNÓW DZIECI Z ZESPOŁEM DRAVET



Źródło: Domaradzki J, Walkowiak D., Caring for Children with Dravet Syndrome: Exploring the Daily Challenges of Family Caregivers, *Children*, 2023; 10(8):1410. <https://doi.org/10.3390/children10081410>.

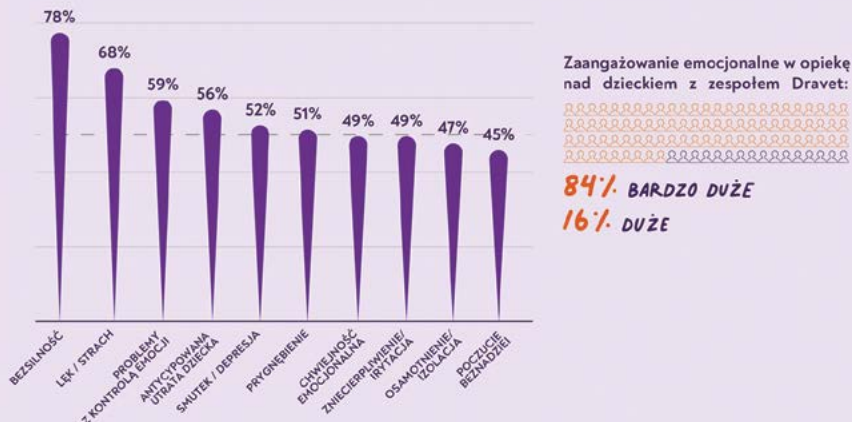
”

„Opieka nad dzieckiem z zespołem Dravet to jest wyczerpujący zawód, dwadzieścia cztery godziny na dobę, siedem dni w tygodniu”

**Jolanta Kuryło, mama 6-letniego Marcina
chorującego na zespół Dravet**

Opiekunowie pacjentów wykazują bardzo duże zaangażowanie emocjonalne w codzienną opiekę. W konsekwencji, rezygnują z własnych zainteresowań, planów oraz aktywności zawodowej, całkowicie podporządkowując swoje życie choremu dziecku. Z czasem zaczynają odczuwać przeciążenie swoją rolą, narastające przygnębienie i bezsilność prowadzące do depresji, a także poczucie niezrozumienia i stopniowej izolacji społecznej.

EMOCJE ZWIĄZANE Z OPIEKĄ NAD DZIECKIEM Z ZESPOŁEM DRAVET



Źródło: Domaradzki J., Walkowiak D., Emotional experiences of family caregivers of children with Dravet syndrome, *Epilepsy and Behavior*, 2023; 142:109193. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2023.109193>.

„Emocje, które dominują, to bezsilność, osamotnienie i wykluczenie towarzyskie. Ludzie, którzy nas znają, tak naprawdę nie rozumieją, z czym się mierzymy. Bo strasznie trudno jest nawet opowiedzieć, co czuje rodzic, patrząc na swoje dziecko, które sinieje, które przestaje oddychać, które trwa w takim stanie i właściwie nie wiadomo, jak to się skończy. To jest niepokój każdego dnia o przyszłość dziecka, kiedy nas już zabraknie”

Katarzyna Jezierska, mama 19-letniej Agaty chorującej na zespół Dravet

Kampania edukacyjna „Uwaga – to jest napad! Życie z rzadkimi zespołami padaczkowymi” powstała, aby uświadamiać o tym, z czym na co dzień mierzą się pacjenci i ich rodziny.

Zachęcamy do odwiedzenia strony internetowej **www.zespolypadaczkowe.pl**, aby dowiedzieć się więcej.



Inicjator kampanii



Patroni honorowi

Konsultant krajowy
w dziedzinie neurologii
dziecięcej



Polskie
Towarzystwo
Neurologów
Dziecięcych



Polskie Towarzystwo
Neurologiczne

Patroni kampanii



Krajowe Forum
Orphan



draveteurope
Dravet Syndrome European Federation



BOHATER
FUNDACJA



**POLSKIE STOWARZYSZENIE
NA RZECZ DZIECI
CHORYCH NA PADACZKĘ**

Partner kampanii



Patron medialny

mZdrowie.pl

Kontakt:
dravet@dravet.pl

