

Zespół Dravet – nasze początki

W czerwcu obchodzimy Międzynarodowy Miesiąc Świadomości o Zespole Dravet i chciałam Wam trochę przybliżyć to rzadkie schorzenie.



Około półroczna Księżniczka z zamglonym od leków wzrokiem, jeszcze przed diagnozą.

Od początku moje podejście do problemów zdrowotnych Córeczki było bardzo analityczne (lata pracy naukowej zrobiły swoje ;)). Obiecałam sobie, że “rozkminię” jej chorobę! Szczegółowo zapisywałam dokładny czas każdego napadu padaczki, długość trwania, przebieg i jego okoliczności np. napad w czasie przebierania ubrania, napad w czasie kąpieli, napad w czasie infekcji i przy jakiej temperaturze ciała. Z zapisywanych informacji robiłam różne wykresy próbując odnaleźć jakąś

korelację, jakąś zależność, która pomogłaby lekarzom ustalić przyczynę tych ciężkich ataków padaczki, które niszczyły od środka moje dziecko uniemożliwiając mu normalny rozwój.

Jednym z kandydatów był **zespół Dravet** (od nazwiska francuskiej psychiatry i neurolog Charlotte Dravet, która jako pierwsza opublikowała w 1978 r. pracę naukową na temat tej choroby i wyodrębniła ją od innych rodzajów padaczki) – ciężka lekooporna padaczka pojawiająca się u niemowląt. Niestety obraz kliniczny choroby u Córki był niejednoznaczny: niektóre objawy pasowały do zespołu Dravet, a inne zupełnie nie. Ostatecznie przeprowadzono badanie genetyczne, które wykazało rzadką wadę genetyczną – aberrację chromosomową tzw. mikrodelecję długiego ramienia chromosomu drugiego (kto czytał przetłumaczoną przeze mnie książeczkę “Chromosomowe dzieci takie jak ja” ten już wie, co to znaczy □). W każdym razie wyniku tej wady genetycznej barkuje jej kilku genów m.in. tego odpowiedzialnego za zespół Dravet.

Po uzyskaniu diagnozy i skomplikowanej nazwy jednostki chorobowej dalej prowadziłam i nadal prowadzę szczegółowe zapiski począwszy od pory, rodzaju, przebiegu i czasu trwania każdego napadu padaczki po informację o oddanym moczu i stolcu... Zdaje sobie sprawę, że komuś to może wydawać się niepotrzebne i ekstremalne, ale moim celem było i jest tak dokładna obserwacja stanu zdrowia Córki, żeby przewidzieć zbliżający się napad i być na niego gotowym (tzn. być w domu ze sprzętem i lekami pod ręką). Niektórzy się dziwią, po co to robię, przecież już kilka dobrych lat żyjemy z chorobą to powinna “nauczyć się jej na pamięć” □

Niestety ta choroba to jest przebiegła bestia, która idzie sobie tylko znanym torem... Gdy już mi się wydaje, że ją rozszyfrowałam i potrafię doskonale przewidzieć jej kolejny krok, ona mnie zaskakuje jakby pokazując mi figę z makiem □ Krótko mówiąc bywało tak, że ataki padaczki układały się w jakiś schemat – np. napady w czasie karmienia piersią poprzedzone gwałtownym i łapczywym ssaniem piersi. Ale nie trwało to długo, potem następował inny schemat np. napad

poprzedzony dużym zwiotczeniem całego ciała i nadmiernym ślinieniem się. Z czasem zmienia się jednak wszystko i nie widzę tej tzw. "przed napadowej aury" jak to było np. ostatnio – w badaniu Córki wszystko było prawidłowe, wyglądała na zdrową i zadowoloną, a za dwie godziny dostała ataku epilepsji, który przerodził się w stan padaczkowy...

Ale ja dalej robię swoje dokładne zapiski. To mnie uspokaja i daje poczucie minimalnej kontroli nad sytuacją i nie ukrywam, że jest bardzo pomocne. Mając dokładne informacje o jej samopoczuciu, lekach czy problemach np. fizjologicznych jestem w stanie szybciej i efektywniej jej pomóc, gdy płacze. Czasami problem z wysikaniem czy kilkudniowym wypróżnieniem może urosnąć do rangi dramatu u tak ciężko chorego dziecka. A zapiski dają mi pełny obraz jej zdrowia na przestrzeni długiego czasu. I niestety przekonuję się, że jej choroba ma charakter progresywny i pojawiają się coraz to nowe problemy zdrowotne ☐

Zaznaczam jednak, że nie u każdego dziecka z zespołem Dravet schorzenie to od początku ma taki ciężki przebieg jak u mojej Córki. Niektóre dzieci chodzą i jedzą samodzielnie, ogólnie są bardziej sprawne fizycznie, uczęszczają do przedszkola i szkoły. Ale należy pamiętać, że każde osoba z zespołem Dravet wymaga ciągłej opieki i nadzoru!

Pozdrawiam serdecznie,

Mariola ☐

P.S. Więcej wpisów z serii "Życie z letalną chorobą dziecka" znajdziecie [tutaj](#) .

- **Spodobał Ci się ten artykuł? To bardzo się cieszę ☐ Będzie mi miło, jeśli skomentujesz i udostępnisz! Dzięki Tobie będzie on miał szansę dotrzeć do kogoś, kto być może potrzebuje go przeczytać.**
- **Obserwuj mnie na Facebooku [lamarida.pl](#) FB**
- **Śledź mnie na Instagramie [lamarida.pl](#) Instagram**

- **Dziękuję i pozdrawiam!** ☐