

Czerwiec – Międzynarodowy Miesiąc Świadomości o Zespole Dravet

Kiedyś znajoma osoba zapytała mnie, czy na pewno Emma choruje na zespół Dravet, bo ona spotkała niedawno dziecko z taką diagnozą, które samodzielnie chodziło, jadło do buzi, mówiło pojedyncze słowa i ogólnie było w dużo lepszej kondycji fizycznej i psychicznej niż Emmusia.



Tak, moja Córka urodziła się z wadą genetyczną (tzw. mikrodelecja), która obejmuje również zespół Dravet. Przebieg

tej choroby u Emmusi jest akurat taki, że jest zupełnie niesamodzielna. Każdy przypadek zespołu Dravet to unikalna jednostka chorobowa, której przebiegu nie da się przewidzieć.

Dzisiaj mija właśnie połowa miesiąca i z tej okazji przypominam, że w czerwcu obchodzimy Międzynarodowy Miesiąc Świadomości o Zespole Dravet.

W moich postach staram się przybliżyć Wam tę rzadką chorobę. Przypominam, że jest ona uwarunkowana genetycznie – mutacja genu SCN1A może powodować nieprawidłową „elektryczną” aktywność mózgu, a w następstwie prowadzi do pojawienia się napadów padaczki, które trudno kontrolować farmakologicznie (tzw. lekooporna padaczka). Wrażliwość na zmiany temperatury ciała (przegrzanie czy wychłodzenie), ekspozycja na światło, stymulacja wzrokowa, wysiłek fizyczny czy pobudzenie emocjonalne to jedne z wielu czynników wywołujących napady padaczki. Obecnie nie istnieje żadne lekarstwo na tę chorobę.

Zespół Dravet to przede wszystkim napady padaczkowe (odsyłam do obszernego artykułu w tym temacie na moim blogu – link poniżej), ale nie tylko. To „pakiet” rozmaitych innych objawów i trudności pojawiających się z różnym nasileniem u poszczególnych pacjentów. To m.in. opóźnienie w rozwoju, ograniczone możliwości ruchowe (od niestabilnego chodu, ataksji i chodu kucznego aż wiotkości i zupełnej niemożności samodzielnego poruszania się), zaburzenia behawioralne, ograniczenia w zakresie edukacji i zachowań społecznych, problemy poznawcze, trudności w nauce, ograniczone zdolności językowe w szerokim spektrum (od całkowitego braku mowy do składania zrozumiałych dla innych zdań i komunikacji werbalnej), problemy ze snem, nadpobudliwość, zaburzenia odżywiania, cechy autystyczne, wady ortopedyczne. Dalej wymieniać już nie będę...

Ktoś może powie, że przecież te wymienione przeze mnie problemy dotyczą pewnie dużej liczby dzieci niepełnosprawnych ruchowo i intelektualnie. Być może tak jest, ale z zespołu

Dravet się nie wyrasta, nie można zniwelować szkód wyrządzonych przez chorobę większą liczbą godzin zajęć terapeutycznych czy większą ich intensywnością.

Wierzcie mi, że nadal szukam informacji o jej chorobie, przeczytałam chyba każde opracowanie naukowe i dostępne broszury o tym zespole i jej wadzie genetycznej i mam wrażenie, że **“Scio me nihil scire”**, czyli “Wiem, że nic nie wiem”... Stan Emmuni jest zupełnie nie do przewidzenia, bo w przeciągu godzin potrafi się diametralnie zmienić. Po prostu z z. Dravet żyjemy z dnia na dzień, z godziny na godzinę, czekając, jakie dzisiaj będzie samopoczucie Emmusi, czy i jaka terapia będzie możliwa do przeprowadzenia, a dzień bez żadnego napadu padaczki to dla nas święto.

Dlatego cieszymy się z każdego dnia i każdego uśmiechu, bo wiemy jak ulotne są dobre chwile.

Cudownego dnia dla Was!

Mariola

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

- **Uważasz, że ten artykuł jest ważny? To podaj go dalej!**
- **Będzie mi bardzo miło, jeśli podzielisz się swoją opinią w formie komentarza** ☐
- **Obserwuj mnie na Facebooku** [LamaridaBlog](#)
- **Śledź mnie na Instagramie** [lamaridapl](#)
- **Dziękuję i pozdrawiam!** ☐