

Iskustva obitelji djece s Dravet sindromom

Ćuruvija, Marta

Master's thesis / Diplomski rad

2021

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Zagreb, Faculty of Education and Rehabilitation Sciences / Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:158:165041>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-08-18**



Repository / Repozitorij:

[Faculty of Education and Rehabilitation Sciences - Digital Repository](#)



Sveučilište u Zagrebu
Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad
Iskustva obitelji djece s Dravet sindromom

Marta Ćuruvija

Zagreb, srpanj, 2021.

Sveučilište u Zagrebu
Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad
Iskustva obitelji djece s Dravet sindromom

Marta Ćuruvija

Mentorica:

Izv. prof. dr. sc. Renata Pinjatela

Zagreb, srpanj, 2021.

Izjava o autorstvu rada

Potvrđujem da sam osobno napisala rad *Iskustva obitelji djece s Dravet sindromom* i da sam njegov autorica.

Svi dijelovi rada, nalazi ili ideje koje su u radu citirane ili se temelje na drugim izvorima jasno su označeni kao takvi te su adekvatno navedeni u popisu literature.

Ime i prezime: Marta Ćuruvija

Mjesto i datum: Zagreb, srpanj, 2021.

Naslov rada: **Iskustva obitelji djece s Dravet sindromom**

Ime i prezime studentice: Marta Ćuruvija

Ime i prezime mentorice: Izv. prof. dr. sc. Renata Pinjatela

Program/modul na kojem se polaže diplomski ispit: Rehabilitacija, sofrologija, kreativne i art/ekspresivne terapije

Sažetak rada:

Cilj ovog istraživanja bio je dobiti uvid u iskustva obitelji djece s Dravet sindromom u Republici Hrvatskoj odnosno podatke o djetetu i njegovoj dijagnozi, informacije o kvaliteti i kvantiteti komunikacije roditelja sa stručnjacima, njihovo zadovoljstvo uslugama zdravstvene i socijalne skrbi, izazove roditeljstva, podršku uže i šire okoline te kvantitetu i vrstu zajedničkog vremena provedenog s djetetom. Dobivenim uvidom omogućeno je prepoznavanje i bolje razumijevanje izazova i problema s kojima se obitelj djece s Dravet sindromom svakodnevno suočavaju. U istraživanju je sudjelovalo 10 majki koje su članice Udruge Dravet sindrom Hrvatska. Za potrebe istraživanja konstruiran je anketni upitnik „Upitnik o iskustvima roditelja djece s Dravet sindromom“. Podaci su prikupljeni deskriptivnim znanstveno-istraživačkim pristupom. Roditelji djece s Dravet sindromom opisali su uobičajeno dugotrajan put do djetetove dijagnoze, njegovu kliničku sliku, razvojne teškoće i epileptične napadaje. S obzirom na to da je riječ o specifičnoj i rijetkoj dijagnozi, a kao što rezultati istraživanja pokazuju, mogu proći mjeseci ili godine do konačno postavljene dijagnoze. Uz to, često se dogodi da dijete bude dijagnosticirano pogrešnom dijagnozom. Većina roditelja najveću podršku, osim u partneru, vidi u roditeljima druge djece s Dravet sindromom. Istraživanje je značajno zato što u Republici Hrvatskoj još nije provedeno istraživanje čiji uzorak čine roditelji djece s Dravet sindromom. Od iznimne je važnosti provoditi istraživanja poput ovog koja uključuju ispitanike s dijagnozama rijetkih bolesti, kako bi mogli na odgovarajući način pružiti djeci, ali i čitavoj obitelji adekvatnu podršku. Glavni nedostatak ovog istraživanja mali je broj ispitanika i nemogućnost generalizacije rezultata.

Ključne riječi: *obitelj, roditelji, djeca, Dravet sindrom*

Title of the paper: **The family's experience of having a child with Dravet syndrome**

Name of the student: Marta Ćuruvija

Name of the mentor: Izv. prof. dr. sc. Renata Pinjatela

The program/module in which the final exam is taken: Rehabilitation, sophrology, creative and art/expressive therapies

Summary:

The aim of this paper is to gain insight into the family's experience of having a child with Dravet syndrome in Croatia. More precisely on information about their child and his diagnosis, information about quality and quantity of communication with professionals who work with their children with Dravet syndrome, their opinion about the quality of health and social care, the challenges they face, the amount and type of support they receive from other people in their lives and the quality and quantity of time spent with their children. Gaining insight into the perspective of parenting a child with Dravet syndrome enables a better understanding of the challenges they face every day. In this research participated 10 mothers who are registered members of a Dravet syndrome Croatia association. Questionnaire *Questionnaire about experiences of parenting a child with Dravet syndrome* is made for the aim of this research. The descriptive scientific-research approach collected data. The parents of children with Dravet syndrome described the diagnosis of their child, clinical presentation of Dravet syndrome, developmental delays, and epileptic seizures characteristic for their child. The results confirm the fact that Dravet syndrome is a rare and specific disease, and that the final diagnosis could take up to years. Sometimes, children with Dravet syndrome could be misdiagnosed. Most of the parents seek their support from the parents of the other children with Dravet syndrome. This research is important because it is the first one in Croatia with a population of children with Dravet syndrome. It is very important to implement this kind of researches who are based on a population with rare disorders so the professionals could improve their competencies in working with children with Dravet syndrome and their families. The main drawback is the small number of participants and relatively small sample because of what the results obtained cannot be generalized to the total population of parents and children with Dravet syndrome.

Key words: family, parents, children, Dravet syndrome

Sadržaj

1. Uvod	1
1.1. Klinička slika.....	2
1.2. Epidemiologija	3
1.3. Dijagnoza	4
1.4. Genetika	6
1.4.1. Istraživanja koja se bave analizom genetskih obilježja osoba s Dravet sindromom	7
1.4.2. Istraživanja koje se bave utjecajem mutacije SCN1A gena na razvojni ishod osobe s Dravet sindromom (Nabbout i sur., 2013)	8
1.5. Vrste epileptičnih napadaja.....	9
1.5.1. Konvulzivni napadaji.....	9
1.5.2. Miokloni napadaji.....	9
1.5.3. Atipični apsans napadaji.....	9
1.5.4. Žarišni napadaji, sa ili bez sekundarne generalizacije	10
1.5.5. Tonički napadaji.....	10
1.6. Faze razvoja djeteta s Dravet sindromom.....	11
1.7. Neurološki znakovi	11
1.8. Provocirajući faktori	11
1.9. Prognoza.....	12
1.10. Tretman	13
1.11. Obitelj djece s Dravet sindromom.....	14
2. Problem istraživanja	16
2.1. Problemska pitanja.....	16
3. Metode istraživanja	17
3.1. Uzorak ispitanika	17
3.2. Opis istraživačkog instrumenta	20
3.3. Način provođenja istraživanja	21
3.4. Metode obrade podataka	21
4. Rezultati istraživanja i rasprava.....	21
4.1. Rezultati istraživanja.....	21
4.2. Rasprava	46
5. Zaključak	49
6. Literatura	51
Prilozi	54

1. Uvod

Liječnica Charlotte Dravet 1978. godine u Francuskoj prva je opisala specifičan skup simptoma pod nazivom „teška mioklona epilepsija dječje dobi“ (engl. severe myoclonic epilepsy in infancy; SMEI). Opisani simptomi prepoznati su kod različite djece diljem svijeta. Posljedično dolazi do ekspanzije broja prijavljenih slučajeva i sve više novo opisanih karakteristika ove vrste epilepsije (Dravet, 2011a). S vremenom su prijavljeni slučajevi osoba s različitim karakteristikama elektroencefalograma, među kojima su i pojedinci kod kojih nisu primijećeni karakteristični miokloni napadaji. S obzirom da su dijelili tijek i ishod bolesti s osobama koje su imale mioklone napadaje svrstani su pod dijagnozu teške mioklone epilepsije dječje dobi, ali se u tom slučaju radilo o graničnim oblicima (engl. „borderline“ severe myoclonic epilepsy of infancy; SMEIB). Uz to, postalo je jasno kako opisana vrsta epilepsije nije ograničena na rano djetinjstvo i djetinjstvo (Dravet, 2011b). Iz gore navedenih razloga Međunarodna liga protiv epilepsije od 1989. godine klasificira entitet u skupinu epilepsija i epileptičnih sindroma (Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy, 1989).

Prema Međunarodnoj ligi za borbu protiv epilepsije (engl. The International League Against Epilepsy; ILAE) Dravet sindrom svrstan je pod „epileptične encefalopatije“. Epileptične encefalopatije definirane su kao „stanja u kojima same epileptiformne abnormalnosti doprinose progresivnom poremećaju u cerebralnim funkcijama“ (Engel, 2001).

Autori Khan i Al Baradie (2012) navode kako su epileptične encefalopatije ozbiljni poremećaji mozga koji se javljaju u ranom djetinjstvu, a karakterizira ih:

- promjena u paroksizmalnoj aktivnosti zabilježena elektroencefalogramom
- pojava različitih vrsta tvrdokornih epileptičnih napadaja
- kognitivne, bihevioralne i neurološke teškoće
- veća incidencija smrtnosti u odnosu na preostalu populaciju

Kakogod, kod Dravet sindroma nije dokazano da je kognitivno zaostajanje opaženo u prvim fazama bolesti posljedica epilepsije (Dravet, 2011b).

1.1. Klinička slika

Dravet sindrom jedan je od najizazovnijih epileptičnih sindroma. Inicijalna prezentacija Dravet sindroma kod malog djeteta prilično je karakteristična (Wirrel i sur., 2017). Uobičajeno ne postoji specifična patološka povijest trudnoće ili poroda. Simptomi se javljaju tijekom prve godine života djeteta koje se do tad uredno razvijalo. Najčešće započinju s jednim konvulzivnim napadajem između petog i osmog mjeseca djetetova života. Napadaj se često događa nakon primitka cjepiva ili potaknut vrućicom, ali može se javiti i spontano (Dravet, 2011b). Kakogod, sama priroda okidača nema utjecaj na cjelokupni razvojni ishod i nije odgovorna za posljedičnu encefalopatiju (Brunklaus, Ellis, Reavey, Forbes i Zuberi, 2012).

Prvi napadaj je najčešće klonički, generalizirani ili unilateralan. Uobičajeno se vezuje uz febrilne konvulzije ili se smatra „slučajnom pojavom“ zbog čega se često odmah ne uključuje farmakoterapija. Ukoliko je napadaj potaknut vrućicom traje dulje nego uobičajene febrilne konvulzije (Dravet, 2011b). Prvi epileptični napadaj može biti i žarišni. Kod neke djece roditelji primjećuju izolirane žarišne mioklone napadaje danima ili tjednima prije pojave prvih konvulzija. U tom slučaju žarišni mioklonizmi pojavljuju se neovisno o povišenoj temperaturi djeteta. Ponekad se pojave satima prije konvulzivnih napadaja kao njihov prediktor. U periodu između dva tjedna i dva mjeseca nakon prvog napadaja najčešće nastaju nove konvulzije koje mogu i ne moraju biti povezane s vrućicom (Dravet, 2011b).

Vizuomotorne teškoće mogu biti vidljive iza prve godine djetetova života, čak nekoliko mjeseci prije nego je izraženo kašnjenje u kognitivnom razvoju. Glavne poteškoće uključuju teškoće vizuomotorne integracije i vizualne percepcije što je kasnije povezano s poremećajem pažnje. (Nabbout i sur, 2013). Između prve i četvrte godine djetetova života javljaju se različite vrste epileptičnih napadaja, simultano s usporavanjem psihomotornog razvoja pri čemu klinička slika Dravet sindroma postaje sve jasnija (Dravet, 2011b). Miokloni napadaji pojavljuju se kod mnogih, ali ne nužno svih osoba s Dravet sindromom. Epileptični napadaji su obično otporni na antiepileptike i od druge godine djetetovog života utječu na teškoće u kogniciji kao i na ponašajne i motoričke teškoće (Bayat, Hjalgrim i Møller, 2015)

Ubrzan razvoj simptoma događa se u drugoj godini djetetova života. Tijekom navedenog perioda napadaji postaju sve učestaliji i dugotrajniji. Javljaju se sve očitiji žarišni napadaji neovisno o tjelesnoj temperaturi i dobu dana i noći (Khan i Al Baradie,2012). Progresivno kašnjenje u razvoju postaje jasno nakon druge godine djetetovog života. Dijete počinje hodati u dobi koja je uobičajena za uredan razvoj, ali nesiguran obrazac hoda zadržava se neobično

dug period. Razvoj govora također počinje u uobičajenoj dobi, ali napreduje jako sporo. Mnoge osobe s Dravet sindromom ne dosegnu fazu konstruiranja jednostavnih rečenica u govorno-jezičnom razvoju. Fina motorika se ne razvija uredno. Razvoj ometaju segmentni mioklonus i slaba koordinacija oko-ruka. Iz tog razloga i osobe s blažim intelektualnim teškoćama imaju teškoća u crtanju i pisanju. Sva navedena obilježja nisu prisutna kod svih osoba s Dravet sindromom (Buoni, 2006; Ragona, 2010, prema Dravet, 2011).

Između treće i četvrte godine djetetovog života najčešće se vidi pogoršanje u motoričkom razvoju što uključuje poteškoće u fleksiji kuka i koljena te rotaciji kuka. Također, javlja se spasticitet, hipotonija, slaba koordinacija pokreta i karakteristična nespretnost (Wirrel i sur., 2017).

Nedostatak pažnje je jedan od glavnih uzroka zbog kojeg se javljaju teškoće učenja, kao i hiperaktivnost i neposluš. Djeca su ponekad nemirna, ne slušaju naloge odraslih osoba i ne pokazuju interes za edukativne igračke i sudjelovanje u uobičajenim aktivnostima skupine vršnjaka (Buoni, 2006; Ragona, 2010, prema Dravet, 2011b).

Ponavljajući epileptički status i karakteristična dugotrajna smanjena svjesnost svoje okoline uzrokovana epileptičnim napadajima s vremenom postaje manje učestala, a ponekad se više ne pojavljuje nakon adolescencije i rane odrasle dobi. (Wirrel i sur., 2017).

Kasnije tijekom života, osobe s Dravet sindromom imaju napadaje koji ne moraju biti povezani s vrućicom, uključujući mioklone, toničko-kloničke, apsans te jednostavne i kompleksne žarišne napadaje (Claes i sur., 2001).

1.2. Epidemiologija

Unatoč sve većem broju prepoznavanja simptoma i dijagnosticiranja u posljednjem desetljeću, Dravet sindrom se i dalje smatra rijetkom bolešću. Prava frekvencija nije točno poznata (Dravet, 2011b). Kako navodi Hurst (1990) incidencija Dravet sindroma je jedno dijete prema 40 000. Prema autorima Khan i Al Baradie (2012) od 500 djece s epileptičnim napadajima samo jedno, ili najviše dvoje djece će imati dijagnosticiran Dravet sindrom.

1.3. Dijagnoza

Kriteriji za dijagnosticiranje Dravet sindroma, prema Međunarodnoj ligi za borbu protiv epilepsije (ILAE, 1989) su:

- visoka incidencija epilepsije ili febrilnih konvulzija u obitelji
- tipičan razvoj prije pojave prvog napadaja
- napadaji se prvi put počinju javljati tijekom prve godine djetetova života u obliku generaliziranih ili jednostranih febrilnih ili afebrilnih kloničnih napadaja, nakon čega dolazi do javljanja mioklonih trzajeva, a često i žarišnih napadaja
- elektroencefalograf u ranoj fazi razvoja ne pokazuje paraksizmalne promjene, ali kasnije se javljaju generalizirani šiljasti valovi i višestruko ponavljani šiljasti valovi i žarišne abnormalnosti; često se javlja fotosenzitivnost u ranoj životnoj dobi
- psihomotorni razvoj je u ranoj dobi uredan, ali se javlja kašnjenje nakon druge godine djetetova života; karakterizira ga ataksija, piramidni znaci i mioklonizmi
- svi oblici napadaja su otporni su na terapiju

Prema Dravet (2011a) navedeni dijagnostički kriteriji ostali su valjani uz manje modifikacije:

- obiteljska povijest epilepsije ili febrilnih konvulzija nije konstantna već varijabilna ovisno o autoru (25-71%)
- inicijalni epileptični napadaji nisu uvijek generalizirani ili jednostrani klonički već mogu biti žarišni ili miokloni; nisu uvijek febrilni, a klonički napadaji često evoluiraju u epileptički status
- ne javljaju se samo mioklonički trzajevi i žarišni napadaji sekundarno već se tako mogu javiti i atipični apsans napadaji i status „zatupljenosti“
- fotosenzitivnost može biti povezana s osjetljivošću uzrokovanom fokusiranjem na određene uzorke
- neurološki znaci nisu uvijek prisutni, ali su česti; ataksija se javlja u 60% slučajeva, piramidni znaci u 20% slučajeva i interiktalni mioklonus u 36-85% slučajeva
- nalaz magnetske rezonancije je uredan u ranoj dobi

- kognitivne i ponašajne teškoće prisutne su kod sve djece s Dravet sindromom, ali su različitog stupnja, od blagog do vrlo jakog. Ponekad su vidljivi tek u dobi kad dijete mora krenuti u školu

Unatoč specifičnoj kliničkoj slici, uobičajeno s ponavljajućim, prolongiranim, jednostranim konvulzivnim napadajima, konačno dijagnosticiranje Dravet sindroma najčešće je dugotrajno (Wirrel i sur., 2017). S obzirom na to da su prvi klonički napadaji kod Dravet sindroma često povezani s vrućicom, važno ih je razlikovati od febrilnih konvulzija. Napadaj može biti potaknut vrućicom iako djetetova temperatura nije izrazito visoka (Dravet, 2011b). Pedijatru je teško postaviti razliku između Dravet sindroma od febrilnih konvulzija ili epilepsije prije prve godine života zbog slične kliničke slike u početku razvoja stanja. Važno je da neuropedijatar ili epileptolog započne liječenje osoba s Dravet sindromom što je ranije moguće zbog ponavljajućih produljenih febrilnih i afebrilnih konvulzija u ranom djetinjstvu. (Hattori i sur., 2008).

U početnoj fazi bolesti, nalaz elektroencefalografa u budnom stanju i tijekom sna je uobičajeno u granicama normalne. Iznimka su snimke napravljene nakon prolongiranog napadaja jer je u tom slučaju moguće zabilježiti difuzno ili jednostrano pozadinsko usporavanje. (Dravet, 2011b).

Oko osamnaestog mjeseca djetetova života javlja se karakteristična epileptična aktivnost sa šiljak val pražnjenjima zabilježena elektroencefalografom. Promjene mogu biti generalizirane uključujući čitav mozak ili samo određeno područje mozga. Kod pojedine djece na elektroencefalografu je moguće potvrditi fotosenzitivnost (Khan i Al Baradie, 2012). Ponekad kod djeteta neće biti moguće zabilježiti fotosenzitivnost prilikom fotostimulacije tijekom snimanja elektroencefalografom što može utjecati na dijagnozu. Važno je uzeti u obzir da otpornost može nastati zbog široke primljene lijekova kao što su valproati, koji su poznati po inhibirajućem djelovanju na to svojstvo (Ragona, 2010). U pravilu, nalazi ostalih slikovnih prikaza mozga kao što su kompjuterizirana tomografija i magnetska rezonancija su uredni (Khan i Al Baradie, 2012). Ipak Brunklaus i sur. (2012) navode kako se u rijetkim slučajevima na magnetskoj rezonanciji može zabilježiti nespecifična atrofija mozga i temporalne odnosno hipokampalne promjenama. Isti autori navode kako je iznenađujuće da promjene u hipokampusu nisu češće uočljive s obzirom na tipične ponavljajuće prolongirane napadaje u ranom djetinjstvu. Kakogod, odstupanje na nalazu magnetske rezonancije nije prediktor lošijeg razvojnog ishoda.

Djeca s Dravet sindromom mogu biti pogrešno dijagnosticirana s mioklonom atoničkom epilepsijom, Lennox-Gastaut sindromom, mioklonom epilepsijom djetinjstva, genetičkom epilepsijom s febrilnim napadajima plus, atipičnim febrilnim napadajima, lezijskom žarišnom epilepsijom i mitohondrijskim poremećajima. Isto tako, djeca s mioklonim atoničnim epilepsijama, mioklonim epilepsijama djetinjstva i PCDH19-povezanim epilepsijama mogu biti pogrešno dijagnosticirani s Dravet sindromom (Wirrell i sur., 2017.).

Prema Wirrell i sur. (2017) rano dijagnosticiranje Dravet sindroma važno zbog:

- odabiranja najboljih dostupnih tretmana
- izbjegavanje lijekova koji mogu pogoršati stanje
- smanjenje potrebe za skupim i invazivnim testiranjima u budućnosti
- sprječavanje uzaludnih pokušaja terapija poput kirurškog zahvata za liječenje epilepsije
- objašnjenja članovima obitelji uzroka medicinskog stanja njihovog bližnjeg
- objašnjenja članovima obitelji razvojnog tijeka njihove bližnje osobe

1.4. Genetika

„Gen SCN1A (engl. Sodium channel, voltage gated, type 1 alpha subunit) kodira jedan dio (alfa podjedinicu) voltažno ovisnog natrijskog kanala, naziva NaV1.1. Ovi natrijski kanali su eksprimirani u središnjem živčanom sustavu i mišićima gdje kontroliraju protok natrijskih iona u stanicama i nužni su za inicijaciju i propagaciju akcijskog potencijala u neuronima“ (Plummer, 1999 prema Radić Nišević, Prpić i Sasso, 2015). Epileptični napadaji su potaknuti abnormalnim epileptičnim ispuštanjima unutar mozga. S obzirom kako su ionski kanali temeljni u stvaranju membranskog potencijala, mutacije u genima koje kodiraju pojedine vrste ionskih kanala mogu uzrokovati epilepsiju (Ohmori, Ouchida, Ohtsuka, Oka i Shimizu, 2002). Kako mozak sazrijeva s godinama i adaptira se prema višim kognitivnim funkcijama, nepravilnost u NaV1.1 kanalima može postati više očigledna. Navedeno se može prezentirati kao poremećaj u električnim aktivnostima mjerenim elektroencefalografom. Što je ozbiljniji stupanj poremećaja, ranije se vidi odstupanje na snimci elektroencefalografa i utjecaj na razvoj je veći (Brunklau i sur., 2012).

S obzirom na to kako su SCN1A mutacije često pronađene kod osoba s Dravet sindromom, ali ne i kod drugih oblika epilepsije, ovaj kanal mogao bi biti povezan s disfunkcijom moždanih neurona pogoršanom povišenom tjelesnom temperaturom. (Radić Nišević i sur., 2015).

Veliki broj osoba s Dravet sindromom ima obiteljsku povijest epilepsije ili febrilnih konvulzija, ali je prijavljena velika varijabilnost među autorima. Istraživanja prikazuju kako od oko 25% do 71% osoba s Dravet sindromom ima obiteljsku povijest epilepsije ili febrilnih konvulzija (Dravet, 2011b).

Kod pojedine male djece dijagnoza Dravet sindroma je relativno laka ako se radi o tipičnoj semiologiji. Dijagnosticiranje je otežano u situacijama kad je klinička slika nepotpuna, ako epilepsija nije jako izražena i/ili kad je razvoj gotovo uredan. Prisutnost SCN1A mutacije je važan dijagnostički element, ali veza između fenotipa i genotipa nije u potpunosti rasvijetljena pa bi iz tog razloga dijagnoza trebala ostati klinička. Sve osobe koje imaju mutaciju SCN1A gena nemaju Dravet sindrom. Unatoč toj činjenici brojne su studije istraživale genetske abnormalnosti kod osoba s Dravet sindromom. Svakako, dokaz o prisutnosti SCN1A gena kod djeteta pruža čvrsti argument za dijagnozu posebice ako je riječ o graničnim formama (Dravet, 2011b). Genetičko testiranje je vrlo skupo i nije uvijek dostupno u svim klinikama zbog čega je vrlo važan razvoj screening testova kliničkih rizičnih faktora (Hattori i sur., 2008).

Kod odraslih osoba, koji su dosegli adolescenciju ili odraslu dob bez postavljene dijagnoze, a povijest kliničkih simptoma ranog djetinjstvu nije dostupna, dijagnoza je mnogo izazovnija nego kod male djece (Wirrel i sur., 2017).

1.4.1. Istraživanja koja se bave analizom genetskih obilježja osoba s Dravet sindromom
Claes i sur. (2001) identificirali su kod sedmero pacijenata s Dravet sindromom heterozigotne mutacije u SCN1A genu koje nisu bile prisutne kod njihovih roditelja čime su potvrdili kako Dravet sindrom ima genetsku etiologiju te kako su de novo mutacije u SCN1A najvjerojatnije glavni uzročnik Dravet sindroma.

U istraživanju autora Sugawara i sur. (2002) sudjelovalo je 14 individualaca s dijagnosticiranim Dravet sindromom među kojima je kod desetorice pronađena mutacija SCN1A gena (71,43 %).

Autori Ohmori i sur. (2002) u svom istraživanju navodi kako su mutacije SCN1A gena detektirane kod 24 pojedinca od ukupno 29 sudionika istraživanja s dijagnozom Dravet sindroma odnosno kod 82.7 % osoba. Jedno od mogućih objašnjenja zbog kojeg kod petorice sudionika nije pronađena mutacija gena SCN1A je tvrdnja kako su neke mutacije u prisutne u neurološkim stanicama mozga, ali ne i u krvnim stanicama. Isti autor kao drugo objašnjenje

navodi kako je ekspresija SCN1A gena smanjena ili nepostojeća u neuronskim stanicama zbog mehanizma kao što je aberantna regulacija pokretača u SCN1A genu. Kod ni jednog roditelja sudionika istraživanja nije detektirana mutacija SCN1A gena. Prema navedenom istraživanju jedan od glavnih uzroka Dravet sindroma mogao bi biti tijek mejoze u spolnim stanicama roditelja. Također, navodi se kako je moguće da su neke druge mutacije gena povezane s pojavom Dravet sindroma.

U istraživanju autora Brunklaus i sur. (2012) od 355 individualaca dijagnozom Dravet sindroma 241 osoba (68%) imalo je SCN1A mutaciju dok su obiteljsku povijest febrilnih konvulzija ili epilepsije imale 65 od 223 osobe. Slični rezultati dobiveni su u istraživanju autora Khan i Baradie (2012) gdje je specifična fenotipska abnormalnost pronađena kod barem 70 posto djece s Dravet sindromom.

Bayat i sur. (2015) u svom istraživanju navodi kako je incidencija mutacije SCN1A gena kod pojedinaca s Dravet sindroma oko 85% .

Kakogod, nepostojanje mutacija SCN1A gena ne isključuje postavljanje dijagnoze s obzirom na to da se kod oko 30% osoba s tipičnim ili graničnim oblikom ipak pokaže negativan test na genetskom testiranju. Isto tako, nije moguće postaviti dijagnozu samo na temelju pozitivnog nalaza na postojanje mutacije SCN1A gena ako klinička slika ne odgovara dijagnostičkim kriterijima (Dravet, 2011a).

1.4.2. Istraživanja koje se bave utjecajem mutacije SCN1A gena na razvojni ishod osobe s Dravet sindromom (Nabbout i sur., 2013)

Nabbout i sur. (2013) u svom istraživanju navodi kako Dravet sindrom ne odgovara klasičnoj definiciji epileptične encefalopatije. Prema toj tvrdnji moguće je kako mutirani SCN1A gen sam za sebe igra ulogu u psihomotornom kašnjenju, utječući na strukture odnosno puteve koje nisu povezane s epilepsijom. Iako nisu u mogućnosti isključiti druge genetske faktore rezultati navedenog istraživanja zalažu se za tvrdnju kako je Dravet sindrom encefalopatija koja je podjednako genetička i epileptička u svom nastajanju. Također, navodi se kako osobe bez zabilježene mutacije SCN1A gena imaju bolje očuvane motoričke i govorne vještine od osoba kod kojih nije zabilježena ista te kako epilepsija ne utječe na cjelokupni kognitivni razvoj. Navodi se kako osobe s mutacijom SCN1A gena pokazuju lošiji psihomotorni razvoj od osoba bez mutacije SCN1A gena iako je incidencija i intenzitet njihovih epileptičkih napadaja manji. Prema zaključku navedenog istraživanja mutacija SCN1A gena uz epilepsiju ključni je faktor za slabiji intelektualni napredak. Kod osoba s SCN1A mutacijama govor se razvija bolje nego

vizuomotorne funkcije od prve godine pa sve do razdoblja u kojem započinje kognitivno usporavanje što se uobičajeno događa iza treće godine.

1.5. Vrste epileptičnih napadaja

1.5.1. Konvulzivni napadaji

Sastoje se od generaliziranih kloničkih napadaja, generaliziranih toničko-kloničkih napadaja ili izmjeničnih jednostranih kloničkih napadaja. Konvulzivni napadaji, generalizirani ili jednostrani, prisutni su u određenom periodu razvojnog tijeka svih osoba. Snimke elektroencefalograma dokazuju kako je većina ove vrste napadaja u stvari sekundarno generalizirana te se javlja nakon kratkotrajnog, najčešće ne zamijećenog napadaja s žarišnim početkom. Napadaji mogu biti jednostrani izmjenično zahvaćajući jednu stranu tijela, a potom kolateralnu. Takav izmjenični obrazac može biti trag za dijagnosticiranje Dravet sindroma. Jednostrani napadaji često u mlađoj dobi evoluiraju u status. U starijoj dobi su kraćeg trajanja. Ovi napadaji mogu biti prolongirani ili ponavljani, uzrokujući epileptički status i zahtijevajući hitnu primjenu lijeka i često respiratornu asistenciju (Dravet, 2011b). Ipak, rjeđi su u starijoj dobi nego u djetinjstvu i većinom se događaju noću (Genton, Velizarova i Dravet, 2011).

1.5.2. Miokloni napadaji

Miokloni napadaji (mioklonični trzajevi odgovarajući paroksizmalnim promjenama na elektroencefalografu) pojavljuju se između prve i pete godine djetetova života. Mogu zahvaćati sve mišiće, posebice aksijalne. Intenzitet im je varijabilan. Za vrijeme izrazito intenzivnog napadaja, dijete gubi sposobnost zadržavanja objekta koji se nalazi u njegovoj ruci, gubi ravnotežu i pada na tlo. Ponekad su jedva primjetni, uključujući samo aksijalne mišiće (glavu i trup) sa atoničkom komponentom koju podrazumijeva male kretnje tijela naprijed i natrag te pokrete opisane kao „kimanje glavom“. Najčešće su izolirani ili su grupirani u kratke rafale u trajanju od jedne do tri sekunde. Jako su učestali, mogu se pojaviti više puta u dan, a ponekad traju duže vrijeme neprekidno. Kod pojedine djece uočljivi su samo prilikom buđenja ili minutama ili satima prije konvulzivnih napadaja kao njihov prediktor. Glavni okidači su vizualne stimulacije, varijacije u intenzitetu svjetlosti, zatvaranje očiju i fiksiranje očima na različite uzorke. Ne karakterizira ih promjena stanja svijesti, osim kad se javljaju u kratkim intervalima ili u neprekidnim rafalima u trajanju do deset sekundi (Dravet, 2011b).

1.5.3. Atipični absans napadaji

Atipični absans napadaji mogu se pojaviti u različitoj dobi, a najčešće se pojavljuju između četvrtog mjeseca i šeste godine djetetovog života (Ohki i sur., 1997). Mogu se pojaviti

istovremeno s mioklonim napadajima ili kasnije, najčešće do 12. godine djetetova života . Traju između 3 i 10 sekundi. Karakterizira ih poremećaj svijesti, izoliran ili pridružen s više ili manje očitim mioklonim komponentama kao što su brzi mioklonični trzaji kapcima, „lepršanje“ očima, kimanje glavom i miokloni trzaji čelom. Ukoliko je mioklona komponenta izražena, teško je razlikovati atipične apsance od mioklonih napadaja. Oboje su najvjerojatnije ekspresija istog epileptičnog procesa različitog intenziteta i trajanja. Status „zatupljenosti“ predstavlja relativno karakterističan simptom. Sastoji se od poremećaja svijesti različitog intenziteta s djelomičnim i nestalnim mioklonusima, niske amplitude koji uključuju udove i lice s povremeno povezanim neznatnim povećanjem mišićnog tonusa (Dravet, 2011b).

Ovisno o stupnju svijesti, osobe mogu ili ne mogu reagirati na podražaje i obavljati jednostavne aktivnosti istovremeno ometeni kratkim epizodama potpunog gubitka kontakta i zagledavanja. Jake senzorne stimulacije mogu omesti status, ali nikad u potpunosti. Poneke epizode mogu potrajati nekoliko sati pa čak i dana. Okidač su podražaji kao što su danje svjetlo, zatvaranje očiju, fiksiranje objekata kao što je zid s istaknutim točkastim linijama, televizijski ekran i slično. Konvulzivni napadaji mogu inicirati, pojaviti se tijekom ili okončati ovaj status (Dravet, 2011b).

1.5.4. Žarišni napadaji, sa ili bez sekundarne generalizacije

Žarišni napadaji odnose se na motoričke napadaje ili napadaje s kompleksnijom semiologijom. Karakteriziraju ih istaknuti simptomi automatizma (Dravet, 2011b). Najčešće se javljaju između četvrtog mjeseca i četvrte godine djetetova života (Ohki i sur., 1997). Žarišni motorički napadaji uobičajeno se manifestiraju kao napadaji ograničeni na neželjene kloničke i toničke pokrete očiju i glave ili na kloničke trzajeve ograničene na udove ili jednu stranu lica. Također, može se raditi o kombinaciji obje vrste napadaja. Ostali žarišni napadaji karakterizirani su gubitkom svijesti, autonomnim pojavama kao što su bljedilo, cijanoza, respiratorne promjene, salivacija, znojenje te oralnim automatizmima, hipotonijom i rijetko ukočenošću ponekad popraćenu mioklonizmima očnih kapaka ili distalnim mioklonizmima. (Dravet, 2011b).

Ako se radi o blagoj simptomatologiji teško je razlikovati žarišne napadaje od atipičnih apsans napadaja bez elektroencefalografskih snimki koje to potvrđuju. Žarišni napadaji se pojavljuju kod osoba koji imaju jedno ili više žarišta u posteriornim i frontalnim područjima mozga (Dravet, 2011b).

1.5.5. Tonički napadaji

Tonički napadaji su neuobičajeni kod osoba s dijagnosticiranim sindromom Dravet. Ipak, ako se pojave najčešće su sporadični (Dravet, 2011b).

1.6. Faze razvoja djeteta s Dravet sindromom

Tri su osnovne faze razvoja koje možemo razlikovati kod osoba sa sindromom Dravet (Dravet, 2011b):

1. Febrilna ili dijagnostička faza prve godine života

2. Faza pogoršavanja

Javlja se između prve i pete godine djetetova života. Odnosi se na period učestalih epileptičnih napadaja i epileptičkih statusa. Dolazi do povećanja ponašajnih problema te su vidljiva različita neurološka odstupanja.

3. Faza stabilizacije

Javlja se nakon pete godine djetetova života. Konvulzivni napadaji se smanjuju te se pojavljuju najčešće u snu. Ponekad dolazi do potpunog nestajanja mioklonih i apsans napadaja. Žarišni napadaji se javljaju i dalje ili se smanjuje njihova učestalost. Vidljiv je manji pomak u kognitivnom razvoju premda su kognitivne teškoće prisutne i dalje. Dolazi do smanjenja ponašajnih problema. Naravno, postoje iznimke te pogoršanje epileptičnih napadaja i ponašajnih problema nije isključeno nakon pete godine djetetova života.

1.7. Neurološki znakovi

Novorođenčad pokazuje znakove urednog neurološkog razvoja. Odstupanja se pojavljuju postupno, simultano s zaostajanjem u ostalim područjima razvoja. Karakteristični znakovi odstupanja su hipotonija, ataksija, piramidni znaci, nekoordiniranost pokreta i mioklonizmi. Tijek razvoja neuroloških odstupanja je varijabilan. Hipotonija facijalnih mišića može dovesti do otežanog žvakanja i gutanja. Ataksija uobičajeno slabi s godinama, ali se može ponovo pojaviti nakon epileptičnog statusa ili se pogoršati i pojačati s godinama zbog učestalih napadaja. Povezanost hipotonije i ataksije dovodi do specifičnog načina hoda i trčanja. Kifoskolioza i spuštene stopala su također učestala. Stanje se pogoršava s godinama i uzrokuju teškoće u hodaњу (Dravet, 2011b).

1.8. Provocirajući faktori

Različiti provocirajući faktori koji uzrokuju epileptične napadaje karakteristični su za Dravet sindrom. Glavni okidači kroz čitav životni vijek mogu biti neznatne temperaturne varijacije,

čak i bez prave vrućice, fotosenzitivnost kao i osjetljivost uzrokovanu fiksiranjem određenih uzoraka te autostimulacija odnosno jednostavne radnje kao što je zatvaranje očiju. Također, pojavljuju se i drugi okidači: vruće kupke, fizička aktivnost, bučna okolina te drugi individualni podražaji. Upravo visoka osjetljivost važan je faktor farmakootpornosti (Dravet, 2011b). Osim navedenog okidač može biti i pojedina vrsta hrane kao i prevelika uzbuđenost odnosno preplavljenost emocijama. (Wirrel i sur., 2017).

1.9. Prognoza

Rano dijagnosticiranje Dravet sindroma je povezano s ranijim pristupom primjerenom obliku farmakoterapije i ranijem pristupanju specijaliziranim rehabilitacijskim programima (Lagae, 2018). Veća učestalost epileptičnih napadaja povezana je s više komorbiditeta i nižom kvalitetom života (Lagae, Brambilla, Mingorance, Gibson i Battersby, 2017). Kod osoba s Dravet sindromom povećana je stopa mortaliteta zbog rizika od iznenadne neočekivane smrti od epilepsije (SUDEP) i epileptičnog statusa što su ujedno najčešći uzroci smrti kod osoba s Dravet sindromom (Anwar, Saleem, Patel, Arumaithurai i Malik, 2019.).

Autori Skluzacek, Watts, Parsy, Wical i Camfield (2011) navodi kako je rizik iznenadne neočekivane smrti od epilepsije kod djece s epilepsijom vrlo nizak, ispod 1:1000 u općoj populaciji osoba s epilepsijom. Kod osoba s Dravet sindromom incidencija iznenadne neočekivane smrti u epilepsiji je viša, s 0,6% odnosno 6:1000.

Kod ovog sindroma farmakološko liječenje nikad nije suprimiralo epileptičke napadaje u potpunosti, stoga treba pribjegavati racionalnoj polifarmakoterapiji liječenjem s više vrsta antiepileptika u cilju smanjenja broja i trajanja napadaja istovremeno maksimalno potičući kognitivni razvoj. Važni su redovne neuropsihološke evaluacije kako bi se rano prepoznali čimbenici odgovorni za kognitivno kašnjenje, bilo da se radi o tijeku bolesti ili utjecaju složene polifarmakoterapije (Radić Nišević i sur, 2015).

Bihevioralne teškoće su učestale, kao i hiperaktivnost i simptomi poremećaja sa spektra autizma. Kod većine djece moguće je opaziti intelektualne teškoće prije šeste godine što utječe na vještine u ostalim područjima funkcioniranja. Kasnije tijekom razvoja kognitivno funkcioniranje se blago popravlja, ali ostaje na nižoj razini (Wolff, Cassé-Perrot i Dravet, 2006).

1.10. Tretman

Kao što je slučaj kod mnogih osoba s epilepsijama otpornim na lijekove, sveobuhvatna briga o osobi s Dravet sindromom mora uključivati dijagnosticiranje i praćenje komorbiditeta u jednakoj mjeri koliko i tretiranje epileptičnih napadaja (Wirrel i sur., 2017).

Tri su osnovna principa u tretmanu Dravet sindroma: prevencija infekcija i temperaturnih oscilacija, izbjegavanje lijekova koji pospješuju napadaje, zaustavljanje konvulzija prije njihova prelaska u status (Dravet, 2011b).

Lista tipičnih antiepileptika koji su zbilja korisni u tretiranju epileptičnih napadaja kod Dravet sindroma je kratka. (Dravet, 2011a). U prvoj liniji koriste se natrij valproat, topiramet i stiripentol (Anwar i sur.,2019). Striptenol je dokazano efikasan u skraćivanju napadaja i smanjenju vjerojatnosti od epileptičnog statusa što je uvelike povećalo kvalitetu života čitavih obitelji osoba s Dravet sindromom (Dravet,2011a).

Kirurško liječenje Dravet sindroma je ograničeno. Kakogod, neurostimulacija mozga i stimulacija vagus živca pokazali su efikasnost u smanjenju incidencije jakih epileptičnih napadaja (Anwar i sur., 2019).

Ketogena dijeta jedan je od načina koji se koristi kako bi se smanjila učestalost i intenzitet epileptičnih napadaja (Dravet, 2011a). U istraživanju autora Caraballo i Fejerman (2006) pokazalo se kako je ketogena dijeta bila jako efikasna u tretiranju osoba s Dravet sindromom. Čak 13 od 20 djece pozitivno je reagiralo na dijetu, a samo dvoje je pokazalo netoleranciju.

Medicinska briga o pojedincu s Dravet sindromom timski je posao. Važno je da su u tim uključeni epileptolog ili neurolog s iskustvom u radu s osobama s Dravet sindromom kao i medicinska sestra i socijalni radnik s iskustvom u radu s djecom i odraslim osobama s neurološkim poremećajima. Također, važan je pristup i drugih stručnjaka kao što su genetičar, farmaceut, nutricionist i osobe koje su nužne za dijagnosticiranje i ublažavanje utjecaja komorbiditeta na razvojni ishod i kvalitetu života djeteta među koje se ubraja psiholog ili razvojni pedijatar, fizijatar, radni terapeut, logoped, kardiolog, gastroenterolog, endokrinolog i psihijatar (Wirrel i sur., 2017). Intervencije bi trebale biti usmjerene na redovite procjene cjelokupnog razvoja, ali i praćenje postojanja simptoma poremećaja na spektru autizma i poremećaja senzorne integracije. Za bolje zdravlje i višu kvalitetu života važno je praćenje tjelesnog rasta, metaboličkih i nutritivnih potreba, ortopedskih poteškoća, imunoloških funkcija i poremećaja kvalitete sna (Skruzacek i sur., 2011).

Može se zaključiti kako je kognitivni razvoj rezultat različitih faktora, uključujući genetsku pozadinu i tijek razvoja epilepsije (učestalost napadaja, učestalost ponavljanja statusa, elektroencefalografska interiktalna epileptična aktivnosti), ali i medicinske skrbi, prednosti i nedostataka pripisane farmakoterapije, rehabilitaciji, edukaciji i socijalnom okruženju osobe (Ragona i sur., 2010). Kod osoba kod kojih se koriste učinkovitiji lijekovi postavlja se bolja kontrola napadaja sa smanjenjem vremena trajanja napadaja i izbjegavanjem epileptičnog statusa (Genton i sur., 2011). U posljednje vrijeme, zabilježeno je poboljšanje kvalitete tretmana zahvaljujući većoj mogućnosti dijagnosticiranja kao i mogućnostima koje pruža dostupnost novih lijekova. S navedenim se možda može objasniti, barem djelomično, bolji kognitivni razvojni ishod mlađih pacijenata (Ragona i sur., 2010).

1.11. Obitelj djece s Dravet sindromom

S obzirom na životno ugrožavajuće epileptičke napadaje te ponašajne i razvojne teškoće svog djeteta, roditelji djece s Dravet sindromom suočavaju se sa specifičnim problemima svakodnevice (Nolan, Camfield C.S., i Camfield, 2006). Mnogo literature usmjereno je na pronalaženje novih načina liječenja namijenjenih osobama s Dravet sindromom, a tek nedavno se u literaturi javila potreba za razumijevanjem šireg utjecaja Dravet sindroma na skrbnike i obitelji djece s Dravet sindromom. Roditelji kao njegovatelji djece s Dravet sindromom često su emocionalno iscrpljeni i anksiozni zbog „straha od sljedećeg napadaja“ pitajući se hoće li upravo sljedeći biti „onaj koji će ubiti njihovo dijete“. Zbog teške simptomatologije teško im je pronaći osobe koje će pomoći oko brige o njihovom djetetu što često rezultira time da jedan ili oba roditelja budu primorani napustiti posao ili karijeru kako bi mu se potpuno posvetili. (Campbell i sur., 2018).

Prema Nolan i sur. (2006) većina djece s Dravet sindromom prolazi kroz tri različite faze, a svaka od njih ima specifične izazove koji utječu na živote njihovih obitelji:

- Prva faza traje do djetetove prve godine života i vrlo je teška i izazovna za mnoge roditelje, ponajviše zbog straha oko prolongiranih napadaja.
- Druga faza započinje nakon prvog djetetovog rođendana. U navedenoj fazi djelovanje lijekova može prikazati situaciju marginalno boljom, ali većina negativnih događaja i dalje je vezana uz samu pojavu napadaja. U to vrijeme roditelji još uvijek manje brige imaju zbog teškoća u razvoju i ponašajnih problema njihova djeteta. Za vrijeme druge

faze roditelji počinju primjećivati slabljenje socijalnih veza s drugim ljudima. Pomoć od strane drugih osoba u brizi oko djeteta može dovesti do boljih odnosa među članovima obitelji. Psihološka pomoć ili pomoć socijalnog radnika također bi mogla pomoći u prevladavanju negativnih efekata uzrokovanim dijagnozom njihova djeteta.

- Treća faza javlja se u ranoj adolescenciji djeteta. Kontrola napadaja je bolja, ali kod roditelja se javlja razočaranje zbog teškoća u kognitivnom razvoju. U tom razdoblju moguće je povećanje ponašajnih problema djeteta. Smanjenje pozitivnih i povećanje negativnih iskustava sa zdravstvenim sustavom može rezultirati manjim brojem posjeta zdravstvenom osoblju. Tijekom treće faze, roditelji se suočavaju sa stvarnošću o potrebi trajne brige za odraslu osobu, odnosno njihovo dijete. Roditelji doživljavaju slabljenje socijalnih veza s drugim osobama i tad su njihove strategije suočavanja uglavnom unutrašnje. Psihološko savjetovanje moglo bi pomoći roditeljima zadržati kvalitetne socijalne veze ili pronaći korisne mehanizme suočavanja. Kakogod, većina roditelja označava treću fazu manje stresnom od prve dvije faze.

Skruzacek i sur. (2011) navode kako Dravet sindrom utječe na sve aspekte obiteljskog života te je iz tog razloga roditelje važno naučiti vještinama suočavanja kako bi smanjili razinu stresa u svakodnevicu.

Dijete s teškom epilepsijom, intelektualnim teškoćama i drugim komorbiditetima može uzrokovati anksioznost, socijalnu izolaciju i slabiju kvalitetu života svih članova obitelji (Wirrel i sur., 2017). U istraživanju autora Skruzacek i sur. (2011) većina je roditelja navela kako je važno da liječnik otvoreno komunicira o različitim posljedicama Dravet sindroma. To uključuje ne samo komorbiditete, već razgovor o epileptičnim statusima, iznenadnoj smrti u epilepsiji i samom mortalitetu povezanim s Dravet sindromom.

Roditelje je važno uputiti na organizacije kao što su Dravet Syndrome Foundation, Udruga za rijetke bolesti, Udruga Dravet sindrom Hrvatska koje im omogućavaju povezivanje s drugim roditeljima i ostalim članovima zajednice koji prolaze kroz slične teškoće kao i oni sami i/ili im mogu pružiti psihoemocionalnu podršku kao i podršku u različitim aspektima potrebnim za svakodnevno funkcioniranje. Udruga za Dravet sindrom Hrvatska povećava svijest i pruža podršku pojedincima i njihovim obiteljima. Stvorena je u cilju stvaranja uvjeta za što kvalitetniji život osoba koje boluju od Dravet sindroma kroz edukaciju roditelja i liječnika, medicinska istraživanja te unaprjeđenje sustava zdravstvene i socijalne skrbi (<https://dravet-sindrom-hrvatska.hr/>).

2. Problem istraživanja

Većina istraživanja koja se bavi proučavanjem djece i odraslih osoba s Dravet sindromom usmjerena je na postavljanje dijagnoze, genetsku pozadinu, farmakoterapiju i komorbiditete vezane uz samu dijagnozu. U posljednje vrijeme istraživanja su sve više usmjerena proučavanju utjecaja kroničnih bolesti, poput Dravet sindroma, na funkcioniranje obitelji u cjelini. Nije neuobičajeno da članovi obitelji djece s Dravet sindromom osjećaju neprihvaćanje od strane okoline, strah, šok, stres, anksioznost, ljutnju, tugu, bespomoćnost, krivnju, socijalna izolaciju i druge negativne osjećaje koji uvelike utječu na kvalitetu njihova života. U obiteljima djece s Dravet sindromom javljaju se specifični izazovi svakodnevice. Od iznimne je važnosti razumjeti osjećaje i izazove s kojima se obitelji suočavaju kako bi se osvijestile njihove potrebe. Tim činom omogućilo bi se pružanje adekvatne podrške čitavoj obitelji što bi se potom zrcalilo na kvalitetu života djeteta, ali i obitelji u cjelini. U Republici Hrvatskoj nije provedeno istraživanje o kvaliteti života obitelji djece s Dravet sindromom, stoga je cilj ovog istraživanja dobiti uvid u iskustva obitelji djece s Dravet sindromom u Republici Hrvatskoj.

2.1. Problemska pitanja

Cilj ovog diplomskog rada je otkriti izazove roditeljstva djece s Dravet sindromom.

U skladu s problemom i ciljem istraživanja, formulirano je nekoliko problemskih pitanja:

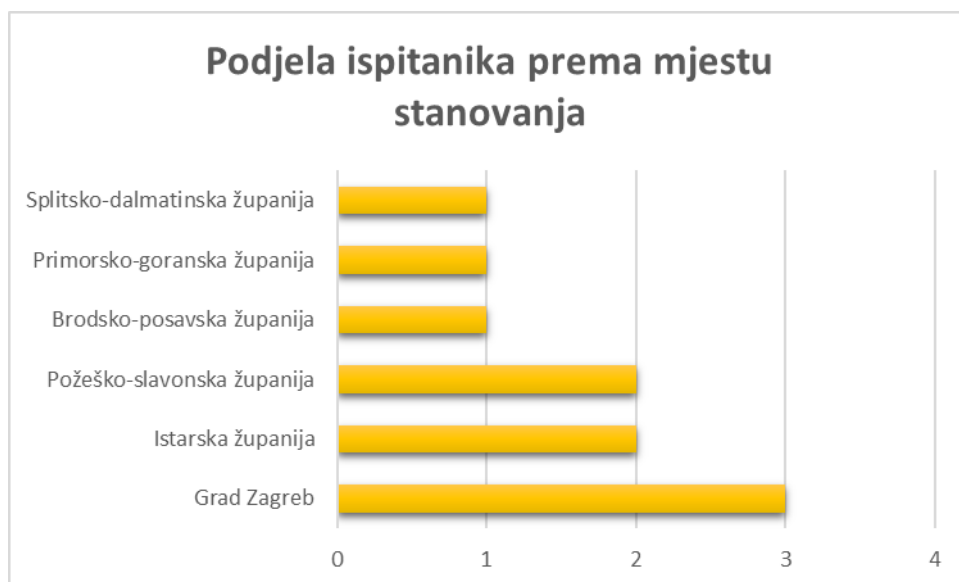
1. Ispitati karakteristike kliničke slike djeteta s Dravet sindromom (dijagnoza, uključenost u zajednicu, rehabilitacijski tretmani, farmakoterapija i ostale nefarmakološke metode liječenja).
2. Ispitati roditeljsku procjenu kvalitete komunikacije sa stručnjacima, zadovoljstvo uslugama zdravstvene i socijalne skrbi.
3. Ispitati kako roditelji percipiraju važnost podrške okoline u prihvaćanju dijagnoze Dravet sindroma kod svog djeteta kao i važnost podrške za prevladavanje izazova svakodnevnog života.

3. Metode istraživanja

3.1. Uzorak ispitanika

Uzorak ispitanika čini desetero roditelja djece s Dravet sindromom. Djeca ispitanika su u dobi od 4,5 do 30 godina. Svi roditelji su članovi Udruge Dravet sindrom Hrvatska. Anketni upitnik poslan je prema roditeljima putem zatvorene Facebook i Whatsapp grupe namijenjene roditeljima, članovima Udruge Dravet sindrom Hrvatska uz pomoć predsjednice udruge gospođe Irene Bibić. Desetero majki je vratilo upitnik, odnosno sve ispitanice (100%) ženskog su spola.

Grafikon 1 prikazuje podjelu uzorka prema mjestu stanovanja. Od ukupnog broja ispitanika (N=10) najveći broj, odnosno tri ispitanice (30%) stanuju u Gradu Zagrebu. Dvije ispitanice (20%) stanuju u Istarskoj županiji, dok dvije ispitanice (20%) odabiru Požeško-slavonsku županiju kao mjesto svog stanovanja. Jedna ispitanica (10%) označila je Brodsko-posavsku županiju kao mjesto stanovanja, dok je jedna ispitanica (10%) označila Primorsko-goransku županiju. Splitsko-dalmatinsku županiju (10%) kao mjesto stanovanja označila je jedna ispitanica.



Grafikon 1 Podjela ispitanica prema mjestu stanovanja

Grafikon 2 prikazuje podjelu ispitanika prema dobnim skupinama. Najveći broj ispitanica (40%) pripada dobnj skupini od 41 do 50 godina, dok su tri ispitanice (30%) pripadnice dobne skupine od 31 do 40 godina te tri ispitanice (30%) pripadnice dobne skupine od 51 do 60 godina.



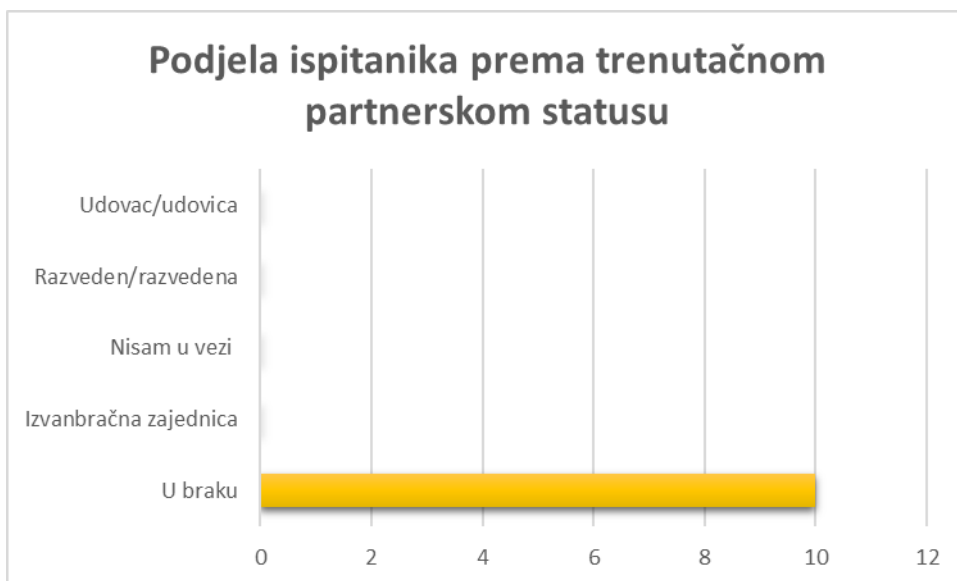
Grafikon 2 Podjela ispitanica prema dobnoj skupini

Pet ispitanica (50%) navodi srednju stručnu spremu kao najvišu završenu razinu obrazovanja, dok dvije ispitanice (20%) navode višu stručnu spremu te tri (30%) visoku stručnu spremu kao najvišu završenu razinu obrazovanja.

Od ukupnog broja ispitanica (N=10), pet ispitanica (50%) navodi kako je zaposleno, četiri ispitanice (40%) navode kako koriste pravo na status njegovatelja, dok jedna ispitanica (10%) navodi kako je nezaposlena.

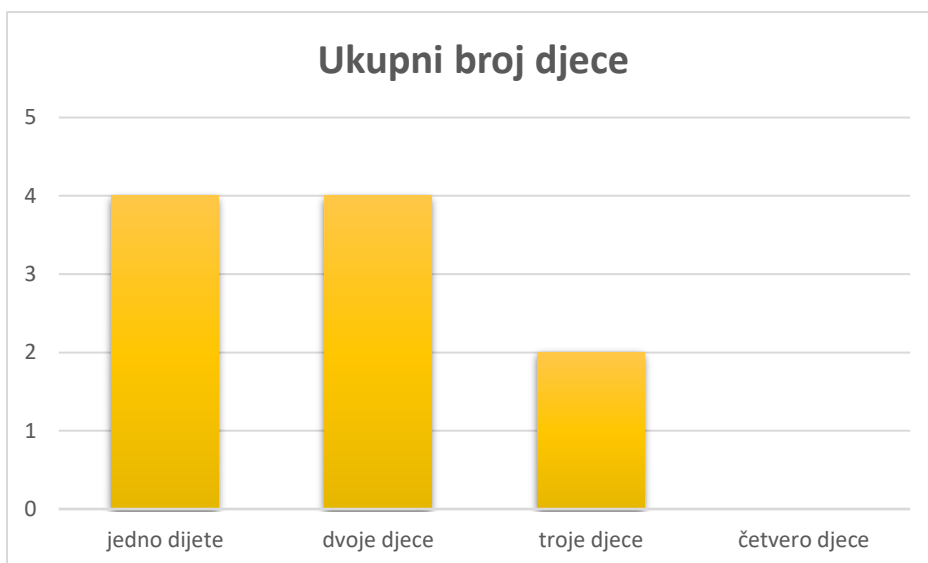
Uvjet za odgovaranje na sljedeće pitanje stekle su ispitanice koje su navele kako su zaposlene. Ispitanice su mogle odabrati jedan ili više ponuđenih odgovora i/ili dopisati svoj odgovor. Od ukupnog broja ispitanica koje su navele kako su u radnom odnosu (N=5) dvije ispitanice (40%) navele su kako su zaposlene na puno radno vrijeme što uključuje rad u smjenama, kao i noćnu smjenu. Jedna ispitanica (20%) navela je kako je zaposlena na puno radno vrijeme što uključuje rad u smjenama. Jedna ispitanica (20%) navela je kako je zaposlena na pola radnog vremena. Jedna ispitanica (20%) navela je kako je zaposlena, ali je trenutno na bolovanju.

Grafikon 3 prikazuje podjelu ispitanika prema trenutačnom partnerskom statusu. Sve ispitanice (100%) navode kako su u bračnom odnosu sa svojim partnerom.



Grafikon 3 Podjela ispitanika prema trenutačnom partnerskom statusu

Grafikon 4 prikazuje podjelu ispitanica prema ukupnom broju djece. Četiri ispitanice (40%) navode kako ima ukupno dvoje djece, četiri (40%) navode kako imaju jedno dijete, a dvije (20%) kako imaju ukupno troje djece.



Grafikon 4 Podjela ispitanica prema ukupnom broju djece

3.2. Opis istraživačkog instrumenta

Za potrebe istraživanja konstruiran je anketni upitnik „Upitnik o iskustvima roditelja djece s Dravet sindromom“ koji se sastoji od pet dijelova. Anketni upitnik sastoji se od dijelova koji sadrže pitanja zatvorenog i otvorenog tipa. Dio pitanja sastavljen je prema upitniku korištenom u istraživanju „Quality of life and comorbidities associated with Dravet syndrome severity: a multinational cohort survey“ (Lagae i sur., 2017), a dio je osmišljen za potrebe ovog istraživanja na temelju dostupne literature.

Anketni upitnik sadrži sljedeće cjeline:

- Sociodemografski podaci
- Podaci o djetetu s Dravet sindromom
- Dijagnoza, komunikacija sa stručnjacima, zadovoljstvo uslugama zdravstvene i socijalne skrbi
- Izazovi roditeljstva i podrška okoline
- Zajedničko vrijeme

Cjelina „Sociodemografski podaci o ispitanicima“ sadrži pitanja čija je svrha prikupljanje podataka o sociodemografskim obilježjima ispitanika, što uključuje: županiju prebivališta, dob, razinu obrazovanja, zaposlenje, partnerski status, broj djece.

Cjelina „Podaci o djetetu s Dravet sindromom“ sadrži pitanja čiji je cilj prikupljanje informacija o djetetovoj dobi, prisutnosti razvojnih teškoća, uključenosti u odgojno-obrazovnu ustanovu te informacije o korištenju rehabilitacijskih usluga. Uključuje i pitanja o broju i vrsti djetetovih epileptičnih napadaja te korištenju farmakoloških i nefarmakoloških terapija u svrhu liječenja Dravet sindroma.

Cjelina „Dijagnoza, komunikacija sa stručnjacima i zadovoljstvo uslugama zdravstvene i socijalne skrbi“ sadrži set pitanja čiji je cilj prikupljanje informacija o djetetovoj dobi prilikom pojave prvih simptoma, okidaču prvog napadaja, vremenu potrebnom za dijagnosticiranje, način informiranja roditelja o dijagnozi te pravima roditelja i djeteta s Dravet sindromom. Također, uključena su pitanja o podršci od strane stručnjaka i negativnim iskustvima vezanim uz interakciju sa stručnjacima.

Cjelina „Izazovi roditeljstva i podrška okoline“ odnosi se na pitanja čija je svrha prikupljanje podataka vezanih uz pružanja stručne podrške roditeljima i obitelji djeteta s Dravet sindromom

kako bi im se olakšalo prihvaćanje novopostavljene dijagnoze, važnosti djelovanja udruga roditelja, djece i stručnjaka te informiranje o svakodnevnim problemima s kojima se roditelj suočavaju, podrškom koja ih okružuje te pitanja koja uključuju obitelji u cijelosti.

Cjelina „Zajedničko vrijeme“ odnosi se na pitanja čiji je cilj prikupljanje informacija vezanih za zajedničko vrijeme djeteta s Dravet sindromom s njihovom obitelji.

3.3. Način provođenja istraživanja

Istraživanje je provedeno na način da je predsjednica Udruge Dravet sindrom Hrvatska roditeljima djece s Dravet sindromom poslala anketne upitnike kreirane preko poveznice (Google forme) na ispunjavanje putem zatvorene Facebook i Whatsapp grupe namijenjene roditeljima. Svaki od ispitanika je anonimno i individualno odgovarao na navedena pitanja preko svog stolnog računala odnosno mobilnog uređaja. Sudjelovanje u istraživanju bilo je dobrovoljno i svaki od ispitanika u bilo kojem trenutku bio je u mogućnosti odustati. Ispitanici su bili upoznati s činjenicom kako se podaci prikupljaju u svrhu pisanja diplomskog rada na Edukacijsko-rehabilitacijskom fakultetu te kako će se podaci biti obrađeni na grupnoj razini zbog čega ni na koji način neće biti moguće povezati odgovore pojedinca s njihovim osobnim podacima ili podacima o njihovom djetetu.

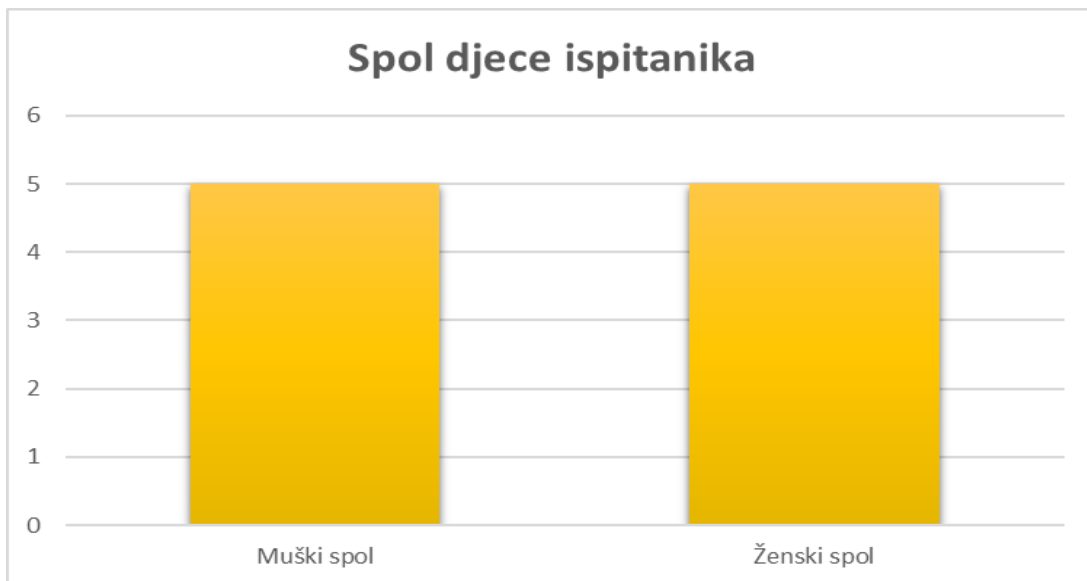
3.4. Metode obrade podataka

Podaci dobiveni unutar ovog istraživanja analizirani su korištenjem SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) programa. Podaci prikupljeni ovim istraživanjem obrađeni su na deskriptivnoj razini.

4. Rezultati istraživanja i rasprava

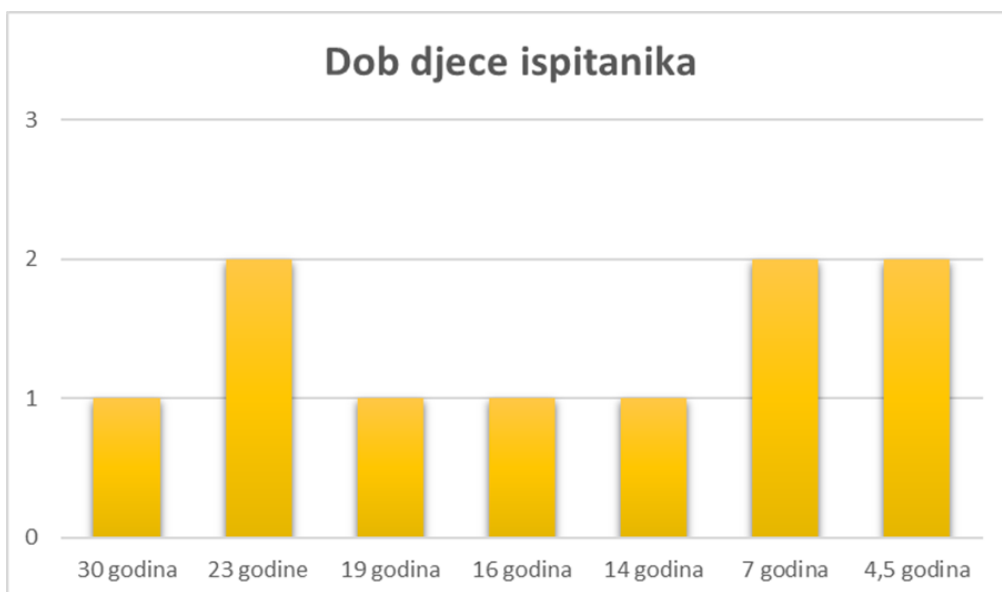
4.1. Rezultati istraživanja

Subskala *Podaci o djetetu s Dravet sindromom* daje uvid u podatke o djetetu s Dravet sindromom. U istraživanju je pet ispitanica (50%) navelo kako je njihovo dijete muškog spola, a pet ispitanica (50%) kako je njihovo dijete ženskog spola. Grafikon 5 prikazuje podjelu djece ispitanika prema spolu.



Grafikon 5 Podjela djece ispitanika prema spolu

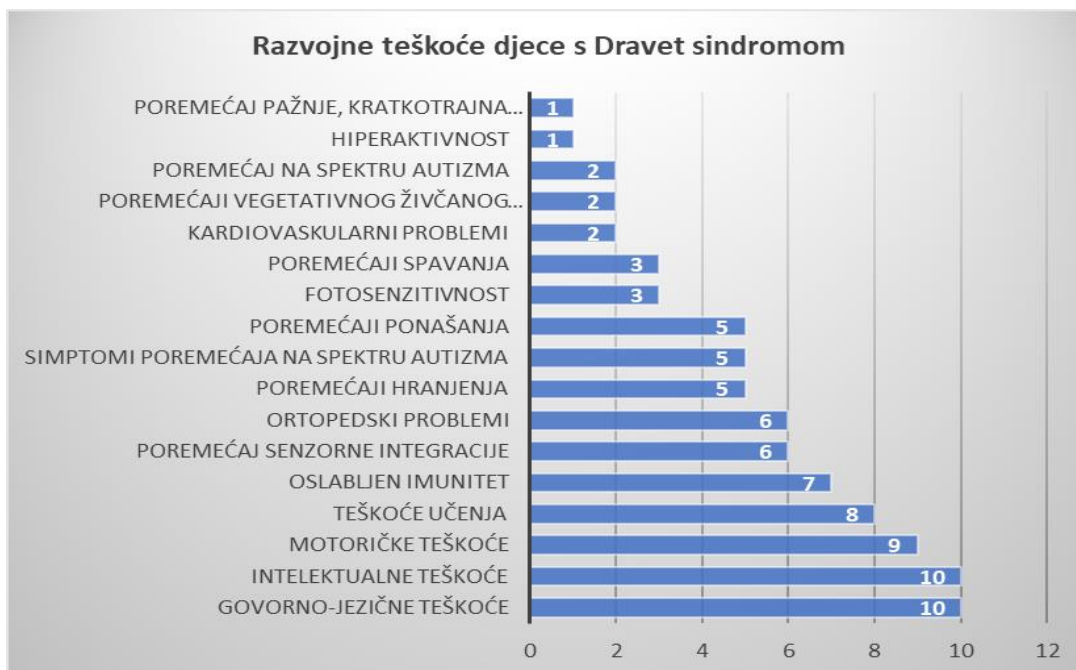
Grafikon 6 prikazuje podjelu djece ispitanika prema dobi. Dob djece kreće se od 4,5 godine do 30 godina. Dvije ispitanice (20%) navode kako njihovo dijete ima 23 godine, dvije (20%) navode kako njihovo dijete ima 7 godina te dvije (20%) navode kako njihovo dijete ima 4,5 godine. Jedna ispitanica (10%) navodi kako njezino dijete ima 30 godina, jedna ispitanica (10%) navodi kako njezino dijete ima 19 godina, jedna ispitanica (10%) navodi kako njezino dijete ima 16 godina te jedna (10%) kako njezino dijete ima 14 godina.



Grafikon 6 Podjela djece ispitanika prema dobi

Grafikon 7 prikazuje podjelu djece ispitanika prema vrsti razvojnih teškoća. Deset ispitanica (100%) navodi intelektualne teškoće te deset ispitanica (100%) navodi govorno-jezične teškoće kao razvojne teškoće prisutne kod njihova djeteta. Motoričke teškoće kao razvojne teškoće

karakteristične za njihovo dijete navodi devet ispitanica (90%) dok osam ispitanica (80%) navodi teškoće učenja. Sedam ispitanica (70%) navodi oslabljen imunitet kao teškoću svog djeteta. Šest ispitanica (60%) navodi ortopedske probleme i poremećaj senzorne integracije kao razvojnu teškoću svog djeteta. Pet ispitanica (50%) navodi kako njihovo dijete ima simptome poremećaja na spektru autizma dok pet ispitanica (50%) navodi kako njihovo dijete iskazuje probleme u ponašanju. Pet ispitanica (50%) navodi poremećaj hranjenja kao razvojnu teškoću svog djeteta. Tri ispitanice (30%) navode fotosenzitivnost kao razvojnu teškoću svog djeteta, a tri ispitanice (30%) navodi poremećaje spavanja. Kardiovaskularne probleme kao razvojnu teškoću svog djeteta navode dvije (20%) ispitanice. Poremećaj vegetativnog živčanog sustava kao razvojnu teškoću svog djeteta navode dvije (20%) ispitanice. Dvije ispitanice (20%) navode kako njihovo dijete ima postavljenu dijagnozu poremećaja na spektru autizma. Jedna ispitanica (10%) kao razvojnu teškoću svog djeteta navodi hiperaktivnost. Jedna ispitanica (10%) navodi u rubriku za otvorene odgovore navodi kako njezino dijete ima poremećaj pažnje, kratku koncentraciju te kako je emocionalno nezrelo.



Grafikon 7 Podjela djece prema vrsti razvojnih teškoća

Na pitanju *Pohađa li Vaše dijete neku od navedenih odgojno-obrazovnih ustanova?* svaki je ispitanik mogao zaokružiti više odgovora ili dopisati svoj odgovor. Najveći broj roditelja (30%) naveo je kako njihovo dijete pohađa Centar za radne terapije. Dva roditelja (20%) navela su kako njihovo dijete pohađa posebno-odgojno obrazovnu ustanovu za školovanje učenika do 21. godine života. Jedan roditelj (10%) navodi kako njegovo dijete pohađa redovni vrtić. Jedan

roditelj (10%) navodi kako njegovo dijete pohađa vrtić osnovan za rad s djecom s teškoćama u razvoju. Jedan roditelj (10%) navodi kako njegovo dijete koristi pravo poludnevnog boravka ostvareno preko Udruge za osobe s intelektualnim teškoćama. Jedan roditelj (10%) navodi kako njegovo dijete ne pohađa ni jednu odgojno-obrazovnu ustanovu od svoje 15. godine iz razloga što je ispisan na zahtjev roditelja zbog oslabljenog imuniteta. Jedan roditelj (10%) navodi kako njegovo dijete ne pohađa ni jednu odgojno-obrazovnu ustanovu već ga čuva baka dok su roditelji na poslu. Jedan roditelj (10%) navodi kako dijete ne pohađa ni jednu od navedenih odgojno-obrazovnih ustanova, ali ne daje dodatno pojašnjenje.

Na pitanju *Zaokružite rehabilitacijske usluge koje je Vaše dijete pohađalo u prošlosti?* svaki je ispitanik mogao zaokružiti jedan ili više odgovora. Osam ispitanica (80%) navodi kako je njihovo dijete u prošlosti pohađalo terapiju kod logopeda. Osam ispitanica (80%) navodi kako je njihovo dijete u prošlosti pohađalo terapiju kod fizioterapeuta. Sedam ispitanica (70%) navodi kako je njihovo dijete u prošlosti pohađalo terapiju kod edukacijskog-rehabilitatora. Šest ispitanica (60%) navodi kako je njihovo dijete pohađalo terapiju kod radnog terapeuta. Pet ispitanica (50%) navodi kako je njihovo dijete pohađalo terapiju senzorne integracije. Jedna ispitanica (10%) navodi kako je njezino dijete pohađalo terapiju kod psihologa. Jedna ispitanica (10%) navodi kako je njezino dijete pohađalo terapiju kod Montessori pedagoga. Jedna ispitanica (10%) navodi kako njezino dijete nije pohađalo ni jednu od navedenih terapija.

Na pitanju *Zaokružite rehabilitacijske usluge koje Vaše dijete trenutno pohađa?* svaki je ispitanik mogao zaokružiti jedan ili više odgovora. Pet ispitanica (50%) navodi kako njihovo dijete pohađa terapiju kod fizioterapeuta. Četiri ispitanice (40%) navode kako njihovo dijete pohađa terapiju kod logopeda. Tri ispitanice (30%) navode kako njihovo dijete pohađa terapiju kod radnog terapeuta. Jedna ispitanica (10%) navodi kako njezino dijete pohađa terapiju kod edukacijskog-rehabilitatora. Jedna ispitanica (10%) navodi kako njezino dijete pohađa terapiju kod Montessori pedagoga. Jedna ispitanica (10%) navodi kako njezino dijete pohađa ABA terapiju. Jedna ispitanica (10%) navodi kako je njezino dijete u tretmanu socijalizacije uz osobnog asistenta. Jedna ispitanica (10%) navodi kako njezino dijete trenutno ne pohađa ni jednu rehabilitacijsku uslugu zbog pandemije. Jedna ispitanica (10%) navodi kako njezino dijete trenutno ne pohađa ni jednu rehabilitacijsku uslugu jer ga kako navodi „ne primaju“. Jedna ispitanica (10%) navodi kako njegovo dijete ne trenutno ne pohađa ni jednu rehabilitacijsku uslugu, ali ne navodi dodatno pojašnjenje.

Na pitanju *Jeste li u prošlosti samostalno financirali neke od gore navedenih rehabilitacijskih usluga?* najveći broj ispitanika zaokružio je potvrđan ponuđen odgovor, odnosno 8 ispitanika

(80%) navodi kako je u prošlosti samostalno financiralo neke od gore navedenih rehabilitacijskih usluga. Dva ispitanika (20%) navode kako u prošlosti nisu samostalno financirali ni jednu od rehabilitacijskih usluga navedenih u prethodnim pitanjima.

Na pitanju *Financirate li trenutno samostalno neke od gore navedenih rehabilitacijskih usluga?* najveći broj ispitanika zaokružio je ponuđen odgovor *Ne*, odnosno sedam ispitanika (70%) navode kako trenutno ne financiraju ni jednu od rehabilitacijskih usluga navedenih u prethodnim pitanjima. Tri ispitanika (30%) navode kako trenutno samostalno financiraju neke od rehabilitacijskih usluga navedenih u prethodnim pitanjima.

Ukoliko je ispitanik na jednoj od dvije prethodne čestice naveo kako je u prošlosti samostalno financirao neke rehabilitacijske usluge ili ih trenutno samostalno financira u idućoj je čestici imao prilike navesti o kojoj vrsti rehabilitacijskih usluga je najčešće riječ. Ukupno osam sudionica u određenom periodu samostalno je financiralo ili trenutno financira određene rehabilitacijske usluge. Tri ispitanice (37,5%) navode kako su najčešće samostalno financirale terapiju kod logopeda. Tri ispitanice (37,5%) navode kako su najčešće samostalno financirali terapije kod fizioterapeuta. Dvije ispitanice (25%) navode kako su najčešće financirali terapiju senzorne integracije. Jedna ispitanica (12,5%) navodi kako je najčešće samostalno financirala terapiju kod edukacijskog-rehabilitatora. Jedna ispitanica (12,5%) navodi kako je najčešće samostalno financirala ABA terapiju. Jedna ispitanica (12,5%) navodi kako je najčešće samostalno financirala terapiju kod psihologa.

Grafikon 8 prikazuje podjelu djece prema broju kloničkih epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca. Na pitanje *Koliko kloničkih epileptičnih napadaja je imalo Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca?* najveći broj roditelja odnosno njih sedam (70%) navodi kako njihovo dijete nije imalo ni jedan klonički napadaj u posljednja tri mjeseca, jedan roditelj (10%) navodi kako je njihovo dijete imalo 1-12 kloničkih napadaja, jedan roditelj (10%) navodi kako je njegovo dijete imalo 13-21 kloničkih napadaja dok jedan roditelj (10%) navodi kako je njegovo dijete imalo više od 150 kloničkih napadaja u posljednja tri mjeseca.



Grafikon 8 Podjela djece ispitanika prema broju kloničkih epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca.

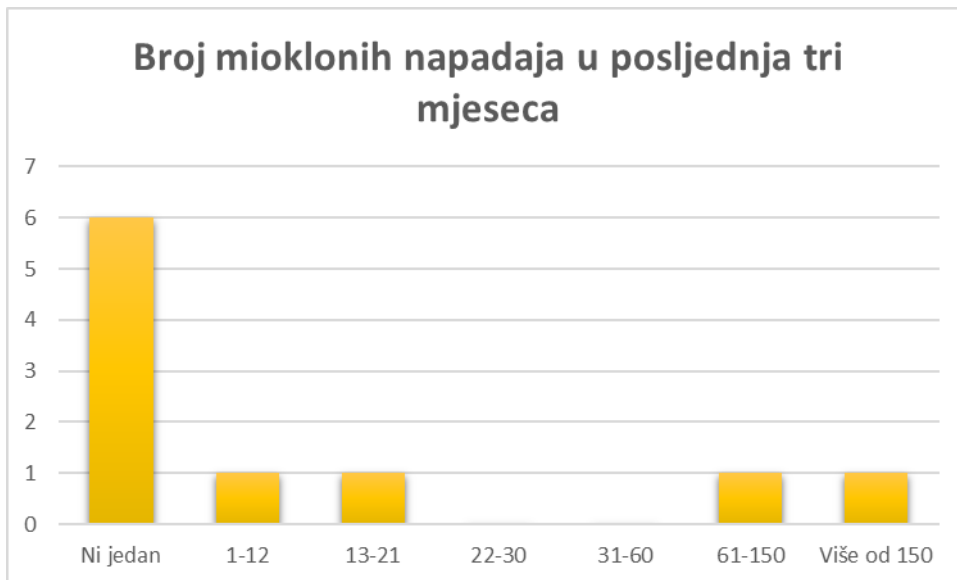
Grafikon 9 prikazuje podjelu djece ispitanika prema broju toničko-kloničkih epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca. Na pitanje *Koliko toničko-kloničkih epileptičnih napadaja je imalo Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca?* najveći broj roditelja odnosno njih četiri (40%) navodi kako njihovo dijete nije imalo ni jedan toničko-klonički epileptični napadaj, tri roditelja (30%) navode kako je njihovo dijete imalo 31-60 toničko-kloničkih napadaja, dva roditelja (20%) navode kako je njihovo dijete imalo 1-12 epileptičkih napadaja dok jedan roditelj (10%) navodi kako je njegovo dijete imalo više od 150 epileptičnih napadaja.



Grafikon 9 Podjela djece ispitanika prema broju toničko-kloničkih epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca.

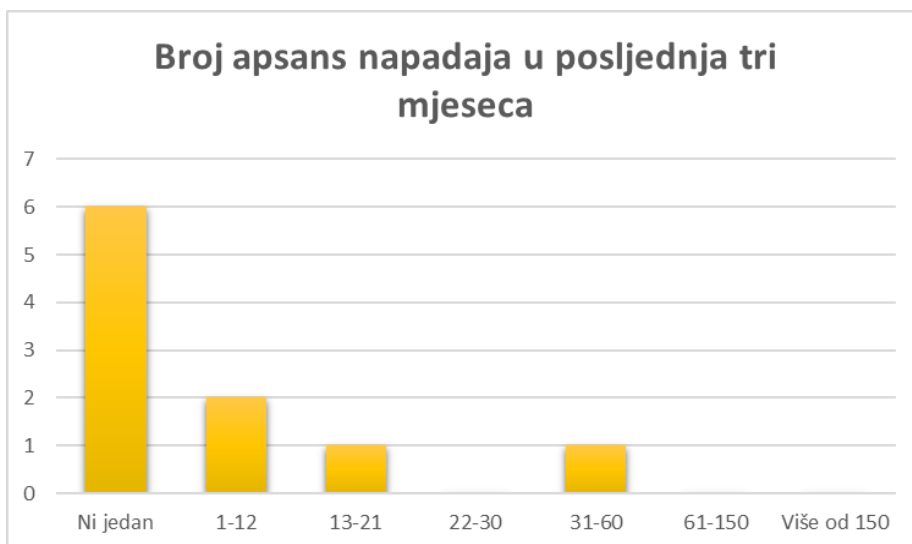
Grafikon 10 prikazuje podjelu djece ispitanika prema broju mioklonih napadaja u posljednja tri mjeseca. Na pitanju *Koliko mioklonih epileptičnih napadaja je imalo Vaše dijete u posljednja*

3 mjeseca? najveći broj roditelja odnosno njih šest (60%) odgovorilo je kako njihovo dijete nije imalo ni jedan miokloni epileptični napadaj u posljednja tri mjeseca. Jedan roditelj (10%) odgovorio je kako je njegovo dijete imalo 1-12 napadaja, jedan roditelj (10%) odgovorio je kako je njegovo dijete imalo 13-21 napadaja, jedan roditelj (10%) odgovorio je kako je njegovo dijete imalo 61-150 napadaja, a jedan roditelj (10%) je odgovorio kako je njegovo dijete imalo više od 150 mioklonih epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca.



Grafikon 10 Podjela djece ispitanika prema broju mioklonih napadaja u posljednja tri mjeseca

Grafikon 11 prikazuje podjelu djece ispitanika prema broju apsans epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca. Na pitanju *Koliko apsans epileptičnih napadaja je imalo Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca?* najveći broj roditelja odnosno njih šest (60%) odgovorilo je kako njihovo dijete nije imalo ni jedan apsans epileptični napadaj u posljednja tri mjeseca. Dva roditelja (20%) odgovorilo je kako je njihovo dijete imalo 1-12 apsans epileptičnih napadaja, jedan roditelj (10%) odgovorio je kako je njegovo dijete imalo 13-21 apsans epileptičnih napadaja, a jedan roditelj (10%) odgovorio je kako je njegovo dijete imalo 31-60 apsans epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca.



Grafikon 11 Podjela djece ispitanika prema broju apsans epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca

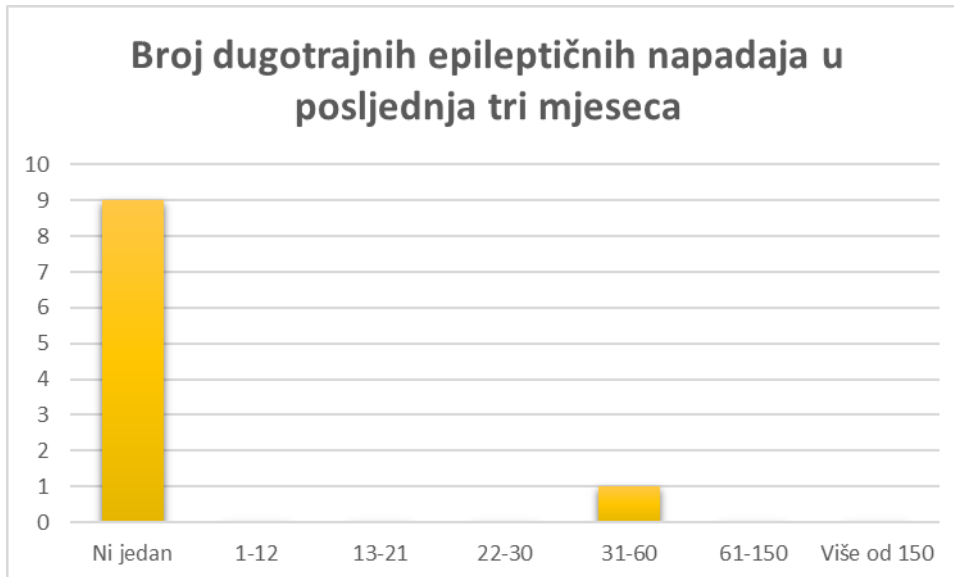
Grafikon 12 prikazuje podjelu djece ispitanika prema broju žarišnih epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca. Na pitanju *Koliko žarišnih epileptičnih napadaja Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca?* najveći broj roditelja odnosno njih sedam (70%) odgovorilo je kako njihovo dijete nije imalo ni jedan žarišni epileptični napadaj u posljednja tri mjeseca. Jedan roditelj (10%) odgovorio je kako je njegovo dijete imalo između 1-12 žarišnih epileptičnih napadaja, jedan roditelj (10%) odgovorio je kako je njegovo dijete imalo između 31-60 žarišnih epileptičnih napadaja, jedan roditelj (10%) odgovorio je kako je njegovo dijete imalo 61-150 žarišnih epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca.



Grafikon 12 Podjela djece ispitanika prema broju žarišnih epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca

Grafikon 13 prikazuje podjelu ispitanika prema broju dugotrajnih epileptičnih napadaja (epileptičnih statusa). Na pitanju *Koliko dugotrajnih epileptičnih napadaja (status epilepticus)*

je imalo Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca? najveći broj roditelja odnosno njih devet (90%) odgovorilo je kako njihovo dijete u posljednja tri mjeseca nije imalo ni jedan dugotrajni epileptični napadaj odnosno epileptični status. Jedan roditelj (10%) naveo je kako je njegovo dijete imalo između 31-60 dugotrajnih epileptičnih napadaja u posljednja tri mjeseca.



Grafikon 13 Podjela ispitanika prema broju dugotrajnih epileptičnih napadaja (epileptičnih statusa)

Sljedeće pitanje odnosilo se na lijekove koje dijete ispitanika koristi kao svakodnevnu antikonvulzivnu terapiju. Ispitanici su mogli navesti jedan ili više odgovora o terapiji njihova djeteta. Najveći broj ispitanika, odnosno njih sedam (70%) navodi kako njihovo dijete koristi Natrij valproat. Pet ispitanika (50%) navodi kako njihovo dijete koristi Klobazam, četiri ispitanika (40%) navodi kako njihovo dijete koristi Levetiracetam, tri ispitanika (30%) navode kako njihovo dijete koristi Stiripentol, dva ispitanika (20%) navode kako njihovo dijete koristi Topiramet, jedan ispitanik (10%) navodi kako njegovo dijete koristi Fenfluramin, jedan ispitanik (10%) navodi kako njegovo dijete koristi Lamotrigin.

Sljedeće pitanje odnosilo se na lijekove koje dijete ispitanika koristi za zaustavljanje napadaja. Ispitanici su mogli navesti jedan ili više odgovora. Većina ispitanica odnosno njih devet (90%) navodi kako njihovo dijete kao lijekove za zaustavljanje napadaja koristi Diazepam. Dvije ispitanice (20%) navode kako njihovo dijete kao lijekove za zaustavljanje napadaja koristi Midazolam.

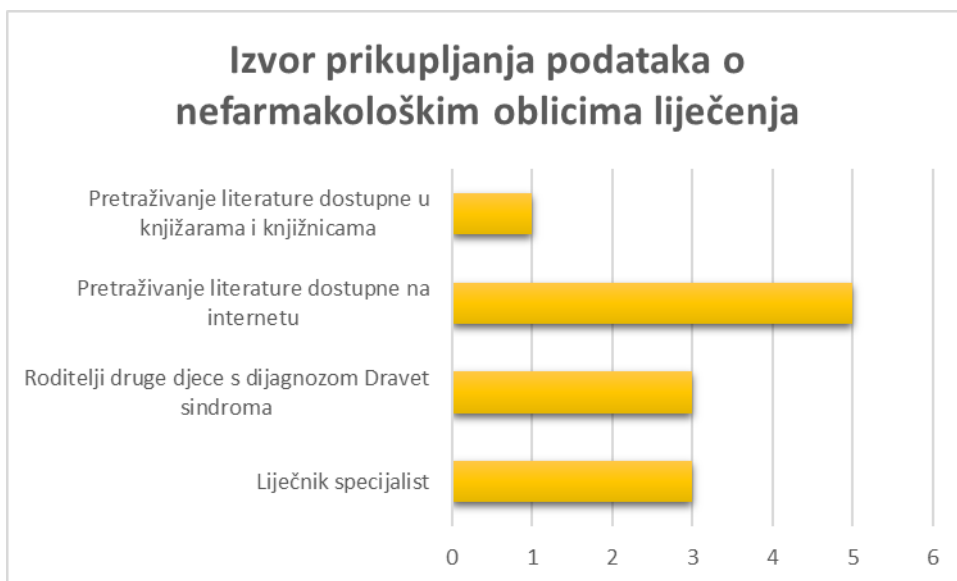
Pet ispitanica (50%) na pitanje *Jeste li isprobali neke druge (nefarmakološke) mogućnosti liječenja?* odgovara potvrdno, odnosno pet ispitanica (50%) nije isprobalo ni jednu vrstu nefarmakološke terapije u procesu liječenja svog djeteta.

Ukoliko je ispitanik na prethodnoj čestici odgovorio da je isprobao neku nefarmakološku mogućnost liječenja za svoje dijete, u iduće tri čestice je imao prilike navesti pojedinosti o istoj. S obzirom na navedeni uvjet sljedeći set pitanja odnosio se na ukupno pet ispitanika (N=5).

Na pitanju *Je li Vaše dijete prije bilo korisnik nekih od navedenih nefarmakoloških terapija i tretmana?* dvije ispitanice (40%) navode kako je bila riječ o neurostimulaciji vagus živca. Tri ispitanice (60%) navode kako je njihovo dijete bilo na ketogenoj dijeti. Jedna ispitanica (20%) je navela kako je njezino dijete isprobalo kalozotomiju.

Na pitanju *Je li Vaše dijete trenutno korisnik nekih od navedenih nefarmakoloških terapija i tretmana?* jedna ispitanica (20%) odgovorila je kako je njeno dijete trenutno u tretmanu neurostimulacije vagus živca. Jedna ispitanica (20%) navodi kako je njezino dijete na ketogenoj dijeti. Jedna ispitanica (20%) navodi kako njezino dijete trenutno nije korisnik ni jedne nefarmakološke terapije niti tretmana. Dvije (40%) od ukupno pet ispitanica koje su zadovoljile kriterij potreban za odgovaranje na ovo pitanje nisu ponudile svoj odgovor.

Posljednje pitanje namijenjeno ispitanicima čija su djeca u određeno doba bili korisnici određene nefarmakološke terapije i tretmana odnosilo se na izvor informiranja o toj vrsti tretmana. Ispitanici su mogli odabrati jedan ili više izvora informacija. Grafikon 14 predstavlja distribuciju navedenih rezultata. Najveći broj roditelja odnosno njih pet (100%) navodi kako su informacije o nefarmakološkim oblicima liječenja prikupili pretraživanjem literature dostupne na internetu. Tri roditelja (60%) navode kako su informacije prikupili informiranjem kod liječnika specijalista. Tri roditelja (60%) navode kako su informacije prikupili u razgovoru s drugim roditeljem djeteta sa sindromom Dravet. Jedan roditelj (20%) navodi kako je informacije prikupio pretraživanjem literature dostupne u knjižnicama i knjižarama.



Grafikon 14 Distribucija rezultata za česticu *Odakle ste prikupili najviše informacija o nefarmakološkim terapijama i tretmanima koje Vaše dijete koristi ili je u prošlosti koristilo?*

Druga skupina rezultata odnosi se na subskalu *Dijagnoza, komunikacija sa stručnjacima, zadovoljstvo uslugama zdravstvene i socijalne skrbi*. Grafikon 15 prikazuje životnu dob u kojem je dijete dobilo prvi epileptični napadaj. Najveći broj ispitanika odnosno njih troje (30%) navodi kako je njihovo dijete prvi epileptični napadaj dobilo sa šest mjeseci. Dva ispitanika (20%) navode kako je njihovo dijete dobilo prvi epileptični napadaj sa pet mjeseci. Dva ispitanika (20%) navode kako je njihovo dijete dobilo prvi epileptični napadaj sa sedam mjeseci. Jedan ispitanik (10%) navodi kako je njegovo dijete dobio prvi epileptični napadaj sa 5,5 mjeseci. Jedan ispitanik (10%) navodi kako je njegovo dijete dobilo prvi epileptični napadaj s tri mjeseca dok jedan ispitanik (10%) navodi kako je njegovo dijete dobilo prvi epileptični napadaj u životnoj dobi od dva mjeseca. Medijan za navedenu česticu iznosi 5,25.



Grafikon 15 Podjela djece ispitanika prema životnoj dobi u kojoj je dijete dobilo prvi epileptični napadaj. Na pitanju koje se odnosi na okidač za prvi epileptični napadaj, četiri ispitanika (40%) navodi vrućicu, a četiri ispitanika (40%) navodi cjepivo kao okidač. Dva ispitanika (20%) navode kako nije postojao okidač za prvi epileptični napadaj kod njihova djeteta.

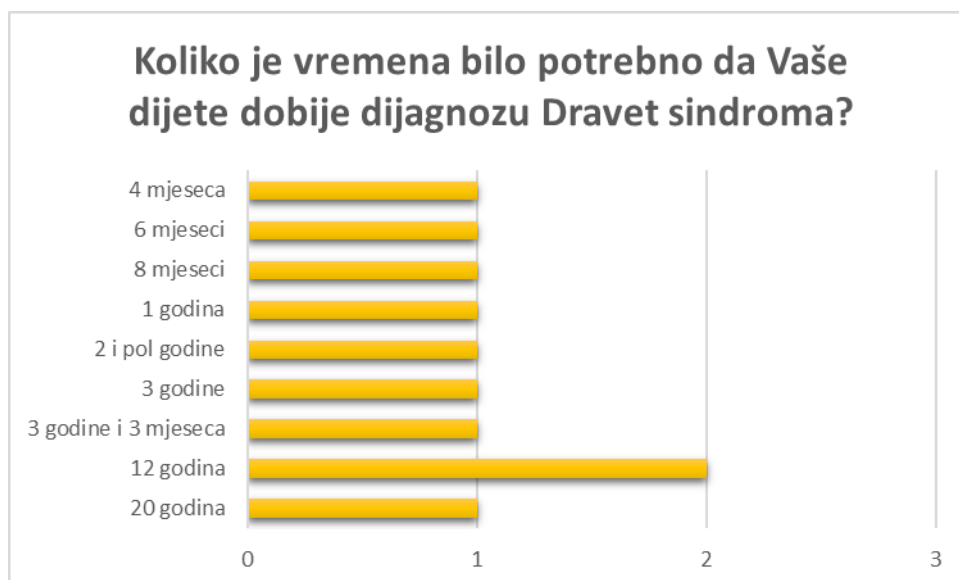
Distribucija rezultata za česticu *Je li prvi liječnik kojeg ste posjetili nakon što je Vaše dijete dobilo napadaj odmah prepoznao Dravet sindrom?* prikazana je na Grafikonu 16 100% ispitanika odabralo je ponuđeni odgovor *Ne*.



Grafikon 16 Frekvencija odgovora na česticu *Je li prvi liječnik kojeg ste posjetili nakon što je Vaše dijete dobilo napadaj odmah prepoznao Dravet sindrom?*

Grafikon 17 prikazuje distribuciju odgovora na česticu *Koliko je vremena bilo potrebno da Vaše dijete dobije dijagnozu Dravet sindroma?*. Dva roditelja (20%) navode kako je bilo

potrebno 12 godina kako bi se njihovom djetetu postavila dijagnoza Dravet sindroma. Jedan roditelj (10%) navodi kako je bilo potrebno 20 godina kako bi se njegovom djetetu postavila valjana dijagnoza. Jedan roditelj (10%) navodi kako je za postavljanje dijagnoze Dravet sindroma kod njegova djeteta bilo potrebno 3 godine i 3 mjeseca iako istovremeno navodi kako je sumnja na Dravet sindrom postavljena s 18 mjeseca te kako se od te dobi „postupalo s djetetom kao da ima Dravet sy“. Jedan roditelj (10%) navodi kako su bile potrebne 3 godine kako bi se postavila ispravna dijagnoza kod njegova djeteta, a jedan roditelj (10%) navodi kako se radilo o 2,5 godine. Jedan roditelj (10%) navodi kako je do uspostavljanja ispravne dijagnoze prošla 1 godina, a jedan roditelj (10%) navodi kako je prošlo 8 mjeseci. Jedan roditelj (10%) navodi kako je za uspostavu dijagnoze bilo potrebno 6 mjeseci, a jedan roditelj (10%) navodi kako su bila potrebna 4 mjeseca. Medijan za ovu česticu iznosi 4,36.



Grafikon 17 Frekvencija odgovora na česticu *Koliko je vremena bilo potrebno da Vaše dijete dobije dijagnozu Dravet sindroma?*

Na pitanje *Je li postojala sumnja za više od jedne različite bolesti/stanja prije dijagnosticiranja Dravet sindroma?* pet ispitanika (50%) odgovorilo je s ponuđenim odgovorom *Da*, a pet ispitanika (50%) odgovorilo je s ponuđenim odgovorom *Ne*.

Sljedeći set pitanja odnosio se na ispitanike kod čije je djece postojala sumnja za više od jedne različite bolesti/stanja prije dijagnosticiranja Dravet sindroma. S obzirom na potrebni uvjet, pitanje se odnosilo na ukupno pet ispitanika (50%). Jedan ispitanik kao odgovor na pitanje *Navedite dijagnozu/dijagnoze na koje je liječnički tim sumnjao tijekom postavljanja dijagnoze Vašem djeteta, koje su se kasnije pokazale neodgovarajućima?* navodi kako je kod njegovog djeteta postojala sumnja na West sindrom. Jedan roditelj navodi kako je kod njegovog djeteta

postojala sumnja na tumor mozga, febrilne konvulzije i West sindrom. Sljedeći roditelj navodi kako je kod njegovog djeteta postojala sumnja na kriptogenu epilepsiju. Posljednji roditelj navodi kako je kod njegovog djeteta postojala sumnja na složene febrilne konvulzije, generaliziranu epilepsiju te kako se određeno vrijeme sumnjalo na metaboličke poremećaje uz što navodi „ne znam koje jer su se nalazi vratili uredni“.

Na pitanje *Je li Vašem djetetu prije dijagnoze Dravet sindroma dijagnosticirana neka druga bolest/stanje?* sedam ispitanika (70%) odgovorilo je s ponuđenim odgovorom *Da*, a tri ispitanika (30%) odgovorilo je s ponuđenim odgovorom *Ne*. Sljedeći set pitanja odnosio se na ispitanike kod čije je djece prije dijagnosticiranja Dravet sindroma dijagnosticirana neka druga bolest/stanje. S obzirom na potrebni uvjet, pitanje se odnosilo na ukupno sedam ispitanika (70%) od ukupnog uzorka ispitanika. Dva roditelja navode kako su kod njihove djece isprva dijagnosticirane febrilne konvulzije, dok jedan roditelj navodi kako su kod njegovog djeteta dijagnosticirane složene febrilne konvulzije. Jedan roditelj navodi kako je kod njegovog djeteta dijagnosticirana parcijalna idiopatska epilepsija. Jedan roditelj navodi kako je njegovo dijete dijagnosticirano Ohtahara sindromom, Lennox -Gastaut sindrom te epilepsija encelofalopatija. Jedan roditelj navodi također kako je kod njegovog djeteta postavljeno više različitih dijagnoza prije ispravne postavljane dijagnoze, te navodi kako se radilo o dijagnozi epilepsije simptomatice, febrilnih konvulzija, generalizirane epilepsije, generalizirane mioklone epilepsija te juvenilne mioklone epilepsija složenog oblika. Posljednji roditelj navodi kako je kod njegovog djeteta pogrešno dijagnosticirana kriptogena epilepsija.

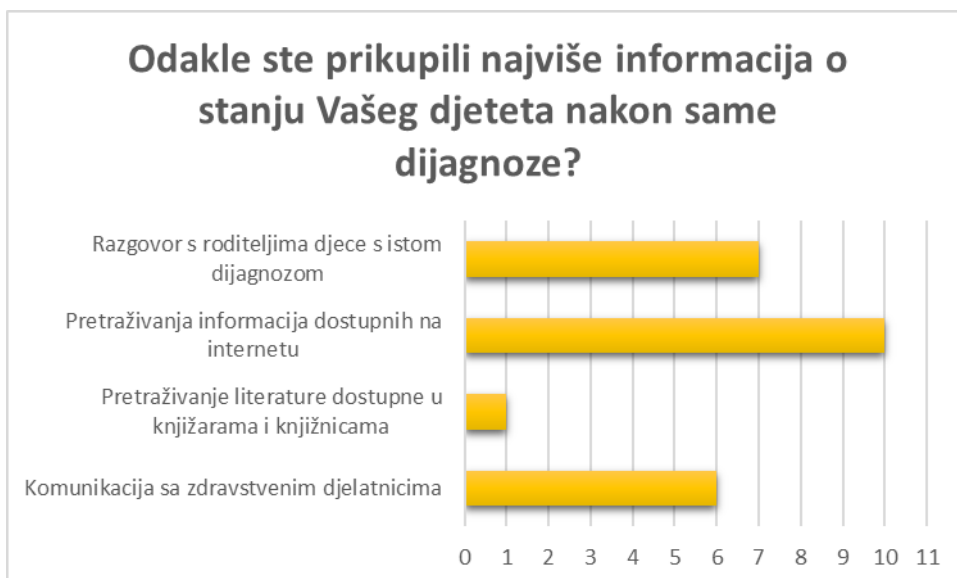
Na pitanje *Jesu li za dijagnoze na koje je liječnički tim sumnjao ili koje je liječnički tim isprva pogrešno dijagnosticirao prepisani određeni lijekovi za Vaše dijete?* ukupno je odgovorilo 8 ispitanika s obzirom na postavljen uvjet odnosno na činjenicu kako se navedeno pitanje odnosi na ispitanike kod čijeg je djeteta postojala sumnja ili je postavljena dijagnoza neke druge bolesti/stanja. Sedam ispitanika (87,5%) odgovorilo je s ponuđenim odgovorom *Da*, a jedan ispitanik (12,5%) zaokružio je ponuđeni odgovor *Ne*.

Sljedeće pitanje odnosilo se na ispitanike čijoj su djeci pripisani lijekovi za dijagnozu na koju je liječnički tim sumnjao ili koja je bila pogrešno dijagnosticirana. Na pitanje *Je li gore spomenuta terapija pogoršavala stanje Vašeg djeteta?* šest ispitanika (85,7%) odgovorilo je s ponuđenim odgovorom *Da*. Jedan ispitanik (14,3%) od ukupno sedam ispitanika na koje se pitanje odnosilo odgovorio je s ponuđenim odgovorom *Ne*.

Sljedeće pitanje odnosilo se na sve ispitanike. Na čestici *Jeste li prije no što je nastala sumnja od strane liječnika na postojanje Dravet sindroma kod Vašeg djeteta ikad „čuli“ za termin „Dravet sindrom“?* najveći broj roditelja odnosno njih osam (80%) odabralo je ponuđenu česticu *Ne*, odnosno samo dva ispitanika (20%) odabralo je ponuđenu česticu *Da*.

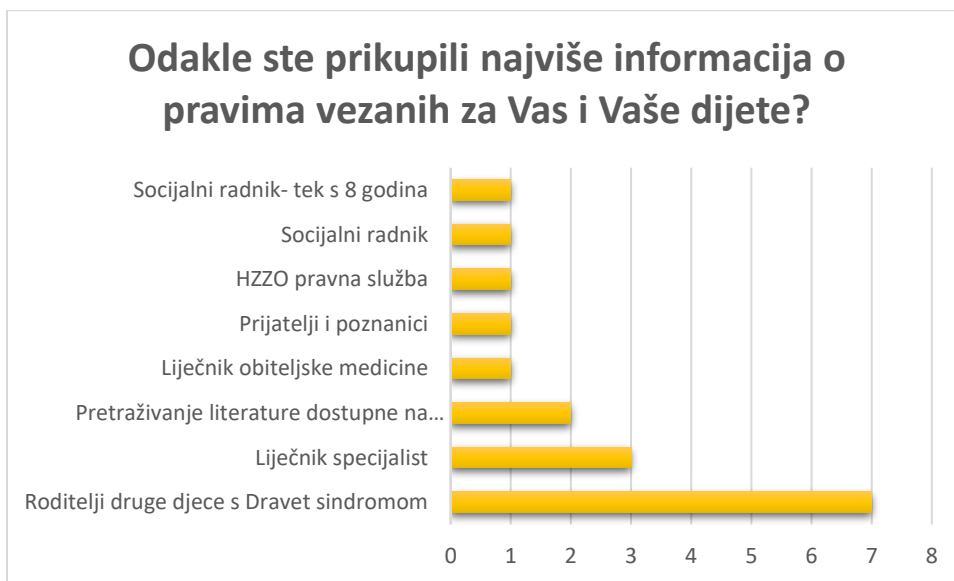
S obzirom na prethodnu česticu, iduća se odnosila na roditelje koji su prije postavljanja sumnje od strane liječnika na postojanje Dravet sindroma kod njihova djeteta „čuli“ za postojanje navedenog sindroma. Dva ispitanika su ispunjavala navedeni uvjet. Oba ispitanika (100%) odabrali su česticu *Prepoznao/prepoznala sam simptome svog djeteta prikupljajući informacije dostupne na internetu*.

Iduća čestica na subskali *Dijagnoza, komunikacija sa stručnjacima, zadovoljstvo uslugama zdravstvene i socijalne skrbi* odnosila se na svih deset ispitanika. Grafikon 18 prikazuje distribuciju rezultata za česticu *Odakle ste prikupili najviše informacija o stanju Vašeg djeteta nakon same dijagnoze?* Na navedenoj čestici ispitanici su mogli odabrati jedan ili više ponuđenih odgovora ili navesti svoj odgovor. Sve ispitanice, odnosno njih deset (100%) navele su kako su najviše informacija prikupili pretraživanjem informacija dostupnih na internetu. Sedam ispitanica (70%) navele su kako su najviše informacija prikupili u razgovoru s roditeljima djece s istom dijagnozom. Šest ispitanica (60%) od velikog značaja smatrale su komunikaciju sa zdravstvenim djelatnicima. Jedna ispitanica (10%) navela je kako je najviše informacija prikupio pretražujući literaturu dostupnu u knjižarama i knjižnicama.



Grafikon 18 Frekvencija rezultata na čestici *Odakle ste prikupili najviše informacija o stanju Vašeg djeteta nakon same dijagnoze?*

Grafikon 19 prikazuje distribuciju rezultata za česticu *Odakle ste prikupili najviše informacija o uvjetima i mogućnostima ostvarivanja prava vezanih uz Vas kao roditelja i Vaše dijete (informacije o uvjetima za ostvarivanje prava na plaćeni dopust za njegu djeteta, pravo na rad na pola radnog vremena, primanje osobne invalidnine za dijete, uvećan dječji doplatak..)?*. Roditelji su imali mogućnost zaokružiti jedan ili više ponuđenih odgovora ili dopisati svoj odgovor. Većina roditelja odnosno njih sedam (70%) navodi kako je najviše informacija prikupilo u razgovoru s roditeljima druge djece s Dravet sindromom. Tri roditelja (30%) navodi kako su najviše informacija o tom području prikupili od liječnika specijalista. Dva roditelja (20%) navode kako su informacije prikupili pretražujući literaturu dostupnu na internetu. Jedan roditelj (10%) navodi liječnika obiteljske medicine kao osobu značajnu za prikupljanje informacija o svojim pravima, jedan roditelj (10%) navodi prijatelje i poznanike, jedan roditelj (10%) navodi HZZO pravnu službu, jedan roditelj (10%) navodi socijalnog radnika te jedan roditelj (10%) navodi također socijalnog radnika uz napomenu „tek s osam godina“.



Grafikon 19 Frekvencija rezultata na čestici *Odakle ste prikupili najviše informacija o uvjetima i mogućnostima ostvarivanja prava vezanih uz Vas kao roditelja i Vaše dijete?*

Na sljedećem pitanju *Tko vam je trenutno najveća podrška među stručnjacima koji rade s Vašim djetetom?* roditelji su imali mogućnost zaokružiti jedan ili više ponuđenih odgovora ili dopisati svoj odgovor. Pet roditelja (50%) navelo je kako im je trenutno najveća podrška liječnik specijalist, a četiri roditelja (40%) navelo je kako je riječ o fizioterapeutu. Tri roditelja (30%) naveli su kako se radi o logopedu, a tri roditelja (30%) naveli su kako se radi o radnom terapeutu. Dva roditelja (20%) naveli su kako je u njihovom slučaju riječ o edukacijskom-

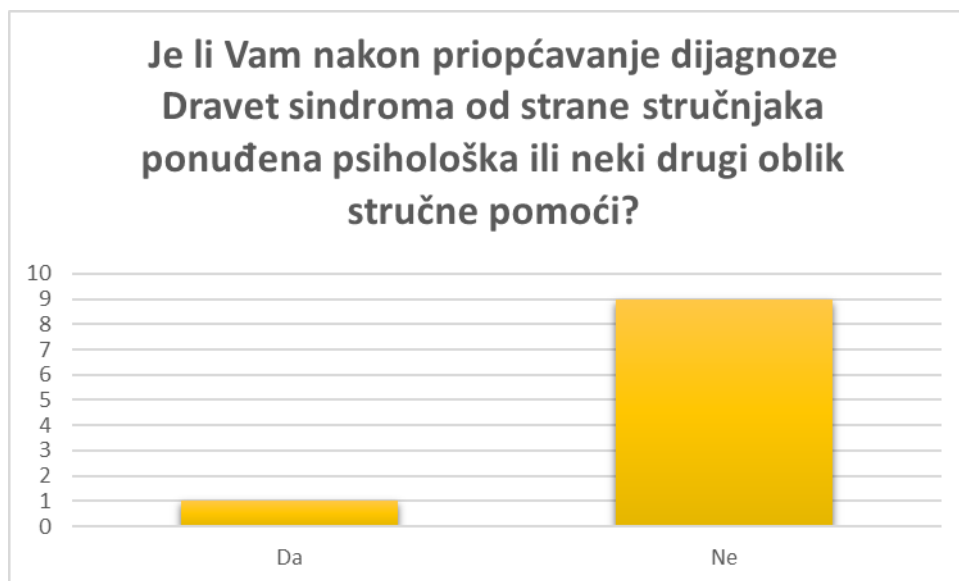
rehabilitatoru. Jedan roditelj (10%) naveo je kako se radi o liječniku obiteljske medicine, a jedan roditelj (10%) naveo je kako je riječ o pomoćniku u inkluziji odnosno jedan roditelj (10%) kako je riječ o osobnom asistentu. Jedan roditelj (10%) naveo je odgovor riječima „Nitko“. Jedan roditelj (10%) kratko je naveo „sama sebi kao i uvijek“.

Posljednja čestica na subskali odnosila se na negativna iskustva u interakciji sa stručnjacima. Sedam roditelja (70%) odabralo je ponuđen odgovor *Da* na pitanju *Jeste li ikad imali negativnih iskustava u interakciji sa stručnjacima koji su radili s Vašim djetetom?*, a tri roditelja odabralo je ponuđeni odgovor *Ne*. Grafikon 20 prikazuje distribuciju rezultata za navedenu česticu



Grafikon 20 Frekvencija rezultata za česticu *Jeste li ikad imali negativnih iskustava u interakciji sa stručnjacima koji su radili s Vašim djetetom?*

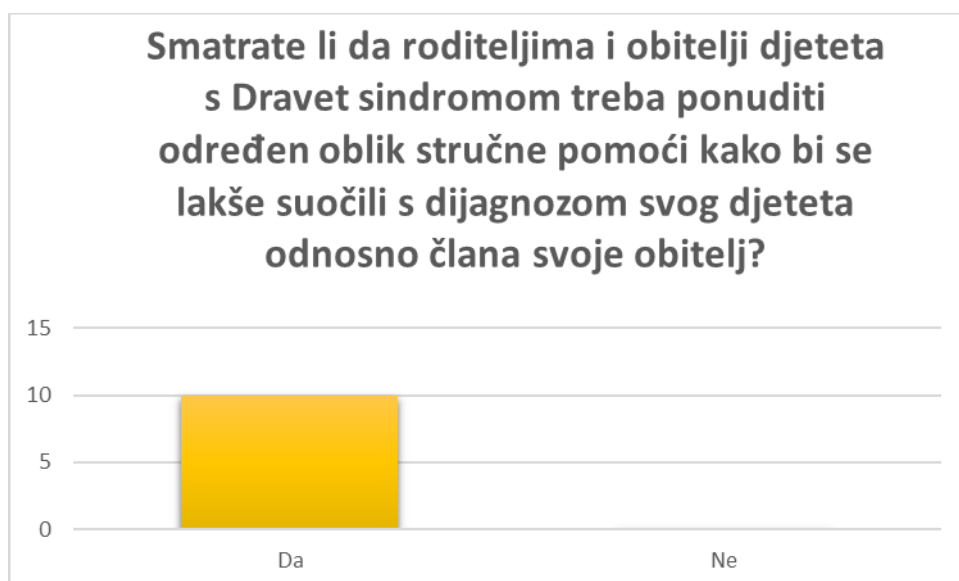
Četvrta skupina rezultata odnosi se na subskali *Izazovi roditeljstva i podrška okoline*. Većina ispitanika odnosno njih devet (90%) na pitanju *Je li Vam nakon priopćavanja dijagnoze od strane stručnjaka ponuđena psihološka ili neki drugi oblik stručne pomoći namijenjena Vama (roditeljima i obitelji djeteta s Dravet sindromom)?* izabralo je ponuđen odgovor *Ne*. Jedan ispitanik (10%) je naveo kako mu je navedena pomoć ponuđena. Distribucija rezultata za navedenu česticu prikazana je na Grafikonu 21.



Grafikon 21 Frekvencija rezultata za česticu *Je li Vam nakon priopćavanja dijagnoze od strane stručnjaka ponuđena psihološka ili neki drugi oblik stručne pomoći namijenjena Vama (roditeljima i obitelji djeteta s Dravet sindromom)?*

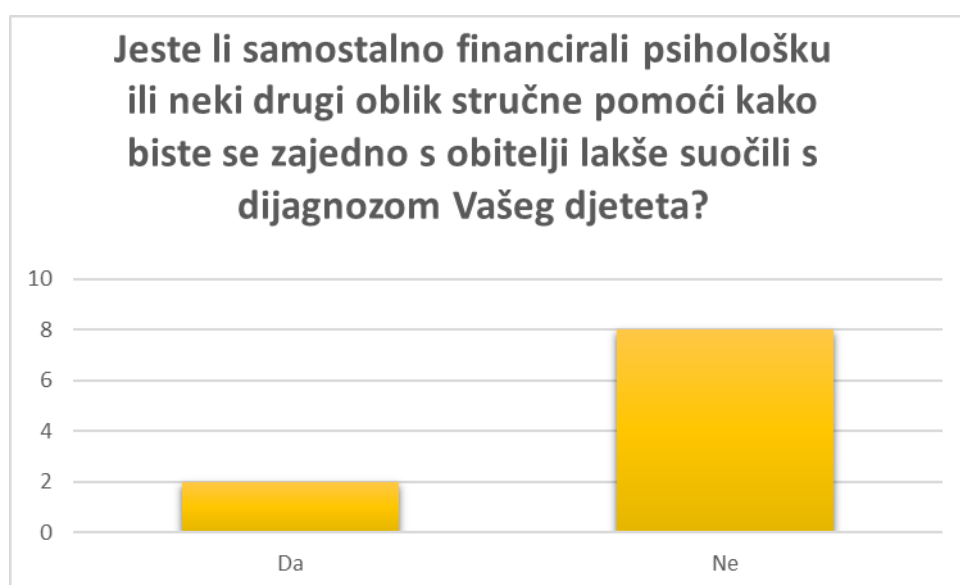
Sljedeća dva pitanja odnosila su se na ispitanika kojem je ponuđena pomoć nakon priopćavanja dijagnoze njegova djeteta od strane stručnjaka. Ispitanik navodi kako je bila riječ o psihološkoj pomoći i grupama podrške, ali kako navedenu pomoć nije prihvatio.

Na pitanju *Smatrate li da roditeljima i obitelji djeteta s Dravet sindromom treba ponuditi određen oblik stručne pomoći kako bi se lakše suočili s dijagnozom svog djeteta odnosno člana svoje obitelji?* svi roditelji odnosno njih 10 (100%) zaokružili su ponuđeni odgovor *Da*. Distribucija rezultata za navedenu česticu prikazana je na Grafikonu 22.



Grafikon 22 Distribucija rezultata za česticu *Smatrate li da roditeljima i obitelji djeteta s Dravet sindromom treba ponuditi određen oblik stručne pomoći kako bi se lakše suočili s dijagnozom svog djeteta odnosno člana svoje obitelji?*

Na pitanju *Jeste li samostalno financirali određenu vrstu stručne pomoći kako biste se Vi i Vaša obitelj lakše suočili s dijagnozom Vašeg djeteta?* većina je roditelja, odnosno njih osam (80%) zaokružilo ponuđen odgovor *Ne*, odnosno nisu samostalno financirali ni jednu vrstu stručne pomoći kako bi se lakše suočili s dijagnozom njihova djeteta. Dva roditelja (20%) na istom pitanju zaokružili su ponuđen odgovor *Da*, odnosno samostalno su financirali određenu vrstu stručne pomoći kako bi im prihvaćanje dijagnoze kod svog djeteta bilo olakšano. Frekvencija rezultata za navedenu česticu prikazana je na Grafikonu 23.



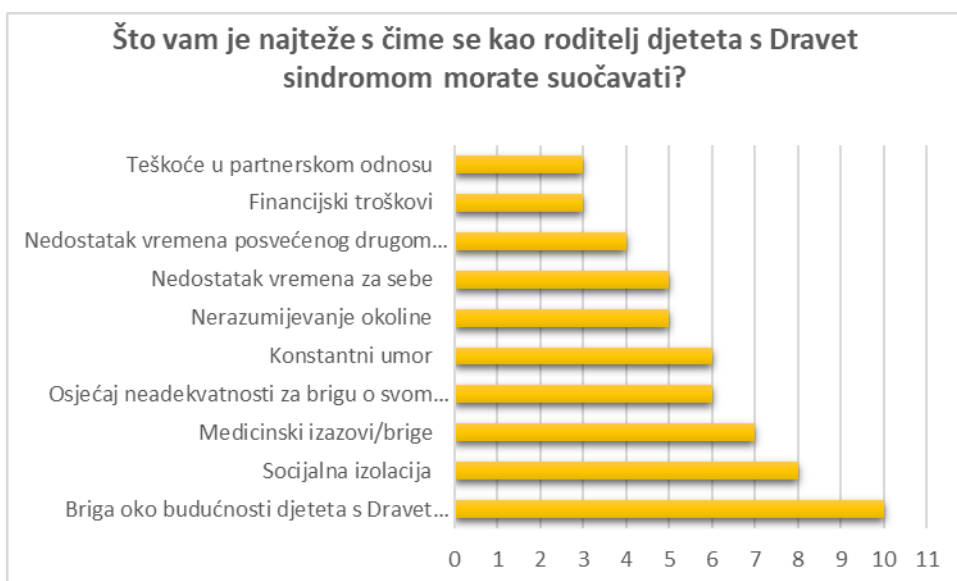
Grafikon 23 Frekvencija rezultata na čestici *Jeste li samostalno financirali određenu vrstu stručne pomoći kako biste se Vi i Vaša obitelj lakše suočili s dijagnozom Vašeg djeteta?*

Uvjet za odgovaranje na sljedeće pitanje stekle su dvije ispitanice (20%) od ukupnog broja ispitanika odnosno one koje su navele kako su samostalno financirale određenu stručnu pomoć kako bi im prihvaćanje dijagnoze njihova djeteta bilo olakšano. Mogle su odabrati jedan ili više ponuđenih odgovora i/ili dopisati svoj odgovor. Na pitanju *O kojoj vrsti stručne pomoći je riječ?* dva roditelja (100%) navode kako je bila riječ o psihološkoj pomoći. Jedan roditelj (50%) navodi kako je bila riječ o obiteljskom savjetovanju, a jedan roditelj (50%) navodi kako je bila riječ o grupama podrške.

Svi ispitanici, odnosno njih deset (100%) su čestici *Jeste li član udruga namijenjenim roditeljima i djeci s Dravet sindromom?* odabrali ponuđen odgovor *Da*. Sljedeće pitanje

odnosilo se na naziv navedenih udruga. Svih deset ispitanika (100%) navelo je kako su članovi Udruge Dravet sindrom Hrvatska, a 2 ispitanika (20%) naveli su kako su uz to članovi Hrvatskog Saveza za rijetke bolesti. Na čestici *Kako ste saznali za navedenu udruhu?* ispitanici su mogli zaokružiti jedan ili više ponuđenih odgovora ili dopisati svoj odgovor. Najveći broj ispitanika odnosno njih 5 (50%) navelo je kako su za udruhu čiji su član saznali od liječnika specijalista. Četiri roditelja (40%) naveli su kako su za udruhu saznali u komunikaciji s drugim roditeljima djece s Dravet sindromom. Dvije ispitanice (20%) su navele kako su sudjelovale u nastanku Udruge Dravet sindrom Hrvatska.

Na sljedećoj čestici *Što Vam je najteže s čime se kao roditelj djeteta s Dravet sindromom morate suočavati u svakodnevnom životu?*, ispitanici su imali ponuđenih 10 odgovora, od kojih su mogli izabrati više ponuđenih, kao i dodati vlastiti. Na Grafikonu 24 prikazane su frekvencije odgovora na ovoj čestici. Svi roditelji odnosno njih 10 (100%) odgovorili su da im se najteže suočiti s brigom oko budućnosti djeteta sa Dravet sindromom. Osam roditelja (80%) navelo se najteže suočavaju sa socijalnom izolacijom, a 7 roditelja (70%) kako se najteže nose s medicinskim izazovima/brigama. Šest roditelja (60%) odabralo je odgovor osjećaj neadekvatnosti za brigu o svom djetetu, a šest (60%) je odabralo odgovor konstantni umor. Pet roditelja (50%) izabralo je nerazumijevanje okoline, a pet (50%) nedostatak vremena za sebe. Četvero roditelja (40%) izabralo je tvrdnju kako se najteže suočavaju i s nedostatkom vremena za drugo dijete/djecu. Tri roditelja (30%) odabrali su teškoće u partnerskom odnosu, dok su trojica (30%) odabrala tvrdnju kako se najteže suočavaju i s financijskim brigama.



Grafikon 24 Frekvencija rezultata na čestici *Što Vam je najteže s čime se kao roditelj djeteta s Dravet sindromom morate suočavati u svakodnevnom životu?*

Na idućoj čestici *Tko je Vaša najveća potpora u izazovima svakodnevnog života*, ispitanici su imali ponuđenih pet odgovora, od kojih su mogli izabrati više ponuđenih, kao i dodati vlastiti. Distribucija rezultata za česticu *Tko je Vaša najveća potpora u izazovima svakodnevnog života?* prikazana je na Grafikonu 25. Sedam ispitanica (70%) istaknulo je kako je njihova najveća potpora partner, a jednak broj ispitanica (70%) istaknuo je kako su im najveća potpora roditelji druge djece s Dravet sindromom. Pet ispitanica (50%) navelo je kako su im najveća podrška ostali članovi obitelji. Jedna ispitanica (10%) za navedenu česticu odabrala je odgovor *Prijatelji*, dok je jedna odabrala odgovor *Grupe pomoći*. Jedna ispitanica (10%) je naveo kako je riječ o prijateljima sa sličnim problemima, dok je jedna ispitanica (10%) navela odgovor „Uglavnom sama, bez potpore“.

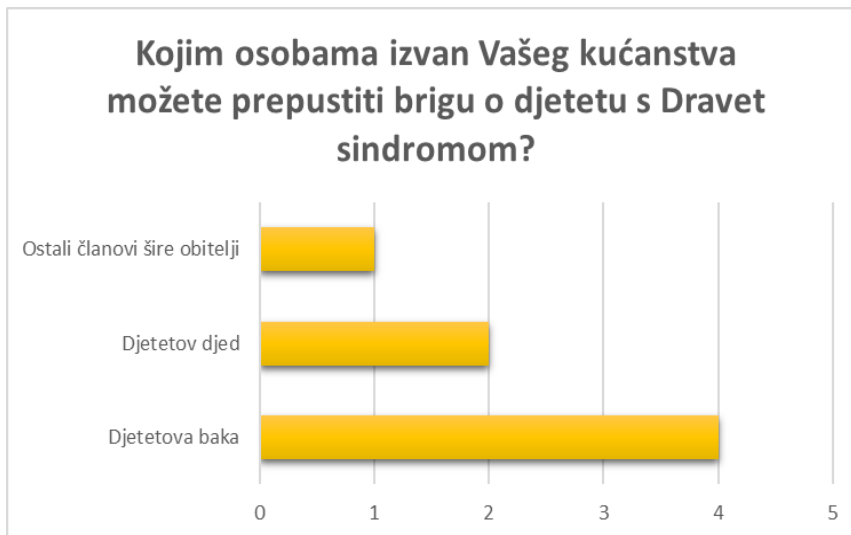
Sljedeća čestica glasila je *Možete li se osloniti na osobe koje nisu članovi Vašeg kućanstva oko brige o Vašem djetetu s Dravet sindromom u trenutcima kad Vi niste u mogućnosti?*. Na navedenoj čestici najveći broj ispitanika odnosno njih šest (60%) zaokružilo je ponuđen odgovor *Ne*. Četiri ispitanika (40%) odabrali su ponuđen odgovor *Da*. Grafikon 25 prikazuje distribuciju opisanih rezultata.



Grafikon 25 Frekvencija rezultata na čestici *Možete li se osloniti na osobe koje nisu članovi Vašeg kućanstva oko brige o Vašem djetetu s Dravet sindromom u trenutcima kad Vi niste u mogućnosti?*

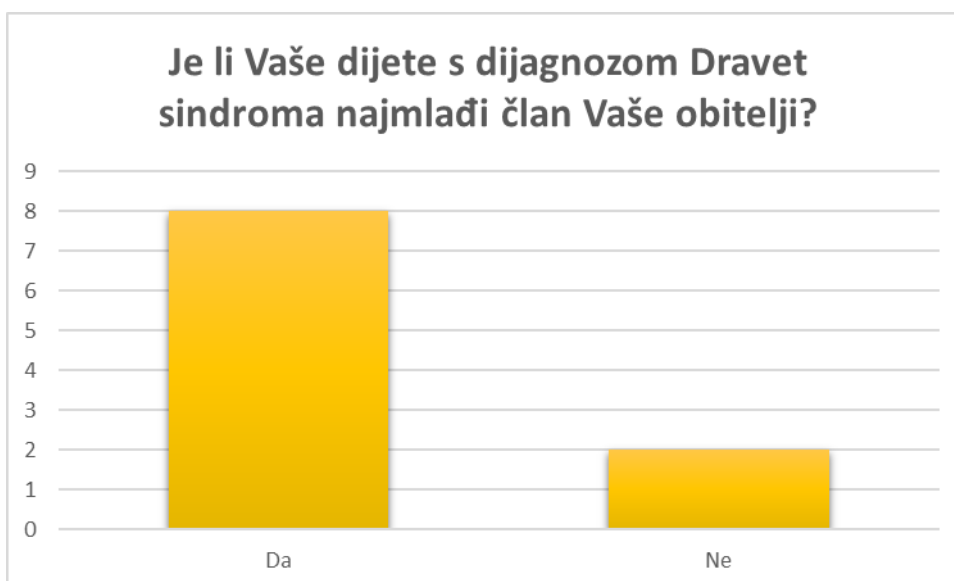
Sljedeće pitanje fokusirat će se na rezultate četiri ispitanice (40%) koje su navele kako imaju oslonac u pojedincima izvan njihovog kućanstva oko brige o njihovom djetetu u trenutku kad oni to nisu u mogućnosti. Ispitanice su mogle odabrati jedan od ponuđenih odgovora i/ili dopisati svoj odgovor. Na pitanju *Kojim osobama izvan Vašeg kućanstva možete prepustiti brigu o djetetu s Dravet sindromom?* četiri ispitanice (100%) odabrale su ponuđeni odgovor

Djetetova baka, dvije (50%) su odabrale ponuđeni odgovor *Djetetov djed*, dok je jedna ispitanica (25%) odabrala odgovor *Ostali članovi šire obitelji*. Frekvencija navedenih rezultata prikazana je na Grafikonu 26 Kojim osobama izvan Vašeg kućanstva možete prepustiti brigu o djetetu s Dravet sindromom?



Grafikon 26 Frekvencija rezultata za česticu *Kojim osobama izvan Vašeg kućanstva možete prepustiti brigu o djetetu s Dravet sindromom?*

Na sljedećem pitanju *Je li Vaše dijete s dijagnozom Dravet sindroma najmlađi član Vaše obitelji?* najveći broj ispitanika odnosno njih osam (80%) odabralo je ponuđen odgovor *Da*, dok su dva ispitanika (20%) odabrali ponuđen odgovor *Ne*. Frekvencija navedenih rezultata prikazana je na Grafikonu 27.



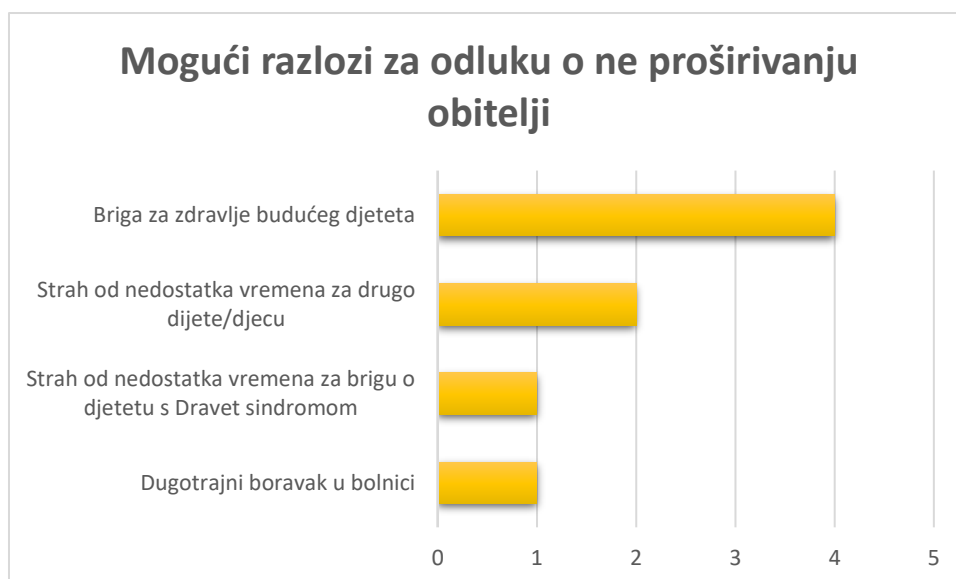
Grafikon 27 Frekvencija rezultata na čestici *Je li Vaše dijete s dijagnozom Dravet sindroma najmlađi član Vaše obitelji?*

Uvjet za odgovaranje na sljedeće pitanje ostvarilo je osam ispitanika koji su na prethodnom pitanju naglasili kako je njihovo dijete s dijagnozom Dravet sindroma najmlađi član njihove obitelji. Riječ je o pitanju *Je li sama dijagnoza utjecala na odluku o ne proširivanju obitelji?* na koje je pet ispitanika (62,5%) odgovorilo s ponuđenim odgovorom *Da*, dok su dva ispitanika (25%) odabrali ponuđeni odgovor *Ne*. Jedan ispitanik (12,5%) nije ponudio odgovor na navedeno pitanje. Frekvencija navedenih rezultata prikazana je na Grafikonu 28.



Grafikon 28 Frekvencija rezultata na čestici *Je li sama dijagnoza utjecala na odluku o ne proširivanju obitelji?*

U posljednjem pitanju četvrte subskale ispitanici koji su naveli kako je dijagnoza njihova najmlađa djeteta utjecala na odluku o ne proširivanju obitelji imali su mogućnosti navesti moguće razloge. Na pitanje je odgovorilo ukupno pet ispitanika. Najveći broj ispitanika, odnosno njih četiri (80%) naveli su kao razlog brigu za zdravlje budućeg djeteta. Dva ispitanika (40%) naveli su kao najveću brigu strah od nedostatka vremena za drugo dijete/djecu. Jedan roditelj (20%) naveo je strah od nedostatka vremena za brigu o djetetu s Dravet sindromom. Jedan roditelj (20%) naveo je kao razlog „dugotrajni boravak u bolnici“. Grafikon 29 prikazuje frekvenciju rezultata za navedenu česticu.



Grafikon 29 Podjela ispitanika prema razlozima zbog kojih je dijagnoza Dravet sindroma utjecala na odluku o ne proširivanju obitelji.

Posljednja skupina rezultata odnosi se na zajedničko vrijeme s djetetom sa sindromom Dravet. Na pitanju *U kojim aktivnostima najčešće provodite vrijeme sa svojim djetetom s Dravet sindromom kad ste sami?* ispitanici su mogli odabrati jedan ili više ponuđenih odgovora ili dopisati svoj odgovor. Svi ispitanici, odnosno njih deset (100%) naveli su kako najviše vremena provode u aktivnostima slobodnog vremena. Šest ispitanika (60%) napisalo je kako uz to najviše vremena provode u aktivnostima usmjerenim na medicinsku skrb/brigu, dok je pet ispitanika (50%) kao odgovor na pitanje navelo aktivnosti usmjerene na rehabilitaciju.

Sljedeće pitanje je uključivalo čitavu obitelj, a ono glasi *U kojim aktivnostima cijela obitelj kad je na okupu najčešće provodi vrijeme s djetetom s Dravet sindromom?.* Kao i u prethodnom pitanju, svi ispitanici odnosno njih deset (100%) naveli su kako obitelj na okupu najčešće provodi vrijeme u aktivnostima slobodnog vremena. Četiri ispitanika (40%) navelo je aktivnosti usmjerene na medicinsku skrb/brigu kao odgovor, dok su četiri ispitanika (40%) naveli aktivnosti usmjerene na rehabilitaciju.

Na pitanje *Koliko često samostalno odlazite s djetetom izvan kuće kako biste iskoristili slobodno vrijeme (šetnja, park, izlet...)?* najveći broj roditelja odnosno njih četiri (40%) odgovorilo je jednom dnevno. Tri roditelja (30%) odgovorila su kako s djetetom samostalno provodi vrijeme izvan kuće 2-3 puta tjedno. Jedan roditelj (10%) navodi kako je s djetetom dok je bilo mlađe izlazila gotovo svakodnevno, a kako trenutno izlasci ovise o njegovom stanju, zbog čega je to nekad više puta tjedno, nekad ni jednom pa kako je po tome odlučila odabrati odgovor jednom tjedno. Jedan roditelj (10%) navodi riječima „Nikada“. Jedan roditelj (10%) odgovorio je kako

s djetetom izlazi 2-3 puta mjesečno. Uz odabrani odgovor jedan roditelj je naveo kako odgovor ipak ovisi o stanju, broju napadaja, vremenskim prilikama i obavezama.

Na pitanje *Koliko često kao obitelj provodite slobodno vrijeme izvan kuće (šetnja, park, izlet...)* ? najveći broj roditelja odnosno njih tri (30%) odgovorilo je ponuđenim odgovorom jednom dnevno. Dva roditelja (20%) naveli su kako je riječ o 2-3 izlaska tjedno, a dva roditelja (20%) navela su kako je riječ također o 2-3 puta mjesečno . Jedan roditelj (10%) naveo je kako je riječ o jednom izlasku tjedno, a jedan roditelj (10%) je naveo kako je riječ o 4-5 izlaska tjedno. Dva su roditelja iskoristila mogućnost dodatnog opisnog odgovora u kojem je jedan naveo kako u 2021. izlaze vrlo rijetko zbog pandemije i obaveza drugog djeteta, dok je drugi roditelj naveo kako njegovo dijete teško hoda, a raduje ga vožnja autom zbog čega na taj način često provode slobodno vrijeme.

Na pitanje *Koliko vremena provodite kao pratnja djetetu na različitim terapijama/liječničkim pregledima?* većina ispitanika odnosno njih pet (50%) odabralo je ponuđen odgovor 2-3 puta tjedno. Jedan ispitanik (10%) odabrao je ponuđeni odgovor 4-5 puta tjedno. Jedan ispitanik (10%) odabrao je ponuđeni odgovor 2-3 puta mjesečno. Jedan ispitanik (10%) odabrao je ponuđeni odgovor 1 mjesečno. Jedan ispitanik (10%) navodi kako uvijek odlazi s djetetom na terapije i preglede, ali kako nije točno određeno već po potrebi. Jedan ispitanik (10%) navodi kako zbog pandemije ne odlaze na preglede, ali kako inače na svaki pregled i terapiju ide u pratnju djetetu. Jedan roditelj (10%) navodi kako u 2020. i 2021. obavljaju samo redovne kontrole neuropedijatra s popratnim kontrolnim pregledima.

Na kraju anketnog upitnika ispitanici su imali mogućnost ponuditi odgovor na pitanje koje je kreirano kako bi mogli izraziti svoja mišljenja, stavove i drugo što nije pokriveno ovim upitnikom. Četiri ispitanice (40%) iskoristilo je tu mogućnost, a odgovori su preneseni doslovno, u cijelosti.

Jedna ispitanica je navela: *„Sin ima 19 godina. Ima dobru kontrolu napadaja, ali ga ja i dalje moram imati stalno pod nadzorom zbog okidača napadaja ili u slučaju napada da ne dođe do ozljede glave jer je sada veći i gotovo svaki kloničko tonički napad završi udarcem glave od neku tvrdu površinu (kupaonski namještaj, pod i sl.). Možda napraviti upitnik ili istraživanje o PTSPu kod roditelja, odnosno neki oblik kontinuiranog traumatskog stresnog poremećaja kod roditelja koji skrbe o djeci s fragilnim medicinskim stanjima (medical fragile). Hvala vam puno što ste se zainteresirali za temu o Dravet sindromu.“*

Jedna ispitanica navodi: „*Nakon 16 godina probijanja zidova na svim poljima teško je biti precizan u odgovorima u upitniku jer mi ni životna situacija nije ista i mijenjala se tijekom vremena. Bila sam kod kuće na dopustu, sada radim a suprug je na statusu itd... Sretna sam što imam supruga s kojim dijelim apsolutno sve obaveze, kako oko djeteta s Dravet sy tako i općenito ok svih drugih obaveza. Drago mi je da smo svojim iskustvom mogli pomagati drugim roditeljima, ali me iskreno više sam sindrom ne zanima. Ponekad me samo zasmeta činjenica da moram dokazivati sustavu da mi je dijete bolesno i da ima teškoće u razvoju, a inače ŽIVIMO ŽIVOT ONAKO KAKO NAM JE DAN i u okviru svojih mogućnosti I ZAHVALNI SMO NA SVAKOM NOVOM DANU.*“

Jedna ispitanica navodi: „*drago mi je da nakon 23 godine koliko ima moj sin ,ucestvujem u konkretnoj anketi,, vezano za Dravet sindrom, jer je to vrlo teska bolest i mozda odgovori pomognu djeci koja od iste boluju. Lp*“

Posljednja ispitanica navodi: „*Na žalost moja curica nema psihosocijalnu podršku koja joj je prijeko potrebna isključivo iz razloga negativnog stava adekvatnih i educiranih osoba koje trebaju istu i sprovoditi. Odbijena je s razlogom jer je previše zahtijevna i tako smo kao obitelj ostali bez ikakve pomoći od strane stručnjaka što je više nego sramotno...*“

4.2. Rasprava

Cilj ovog istraživanja bio je dobiti uvid u iskustva obitelji djece s Dravet sindromom u Republici Hrvatskoj odnosno podatke o djetetu i njegovoj dijagnozi, informacije o kvaliteti i kvantiteti komunikacije roditelja sa stručnjacima, njihovo zadovoljstvo uslugama zdravstvene i socijalne skrbi, izazove roditeljstva, podršku uže i šire okoline te kvantitetu i vrstu zajedničkog vremena provedenog s djetetom.

U istraživanju je sudjelovalo ukupno 10 majki koje su članice Udruge Dravet sindrom Hrvatska. Nekoliko je mogućih razloga za navedeni odaziv ispitanika. Prema navodima predsjednice Udruge Dravet sindrom Hrvatska u Hrvatskoj je registrirano 30 obitelji osoba oboljelih od Dravet sindroma. Istraživanje je provedeno u specifičnom vremenu pandemije zbog čega je upitnik prosljeđen putem zatvorene Facebook i WhatsApp grupe namijenjene roditeljima. Iz tog razloga je moguće da pojedini roditelji nisu pristupili samom upitniku jer nisu provjeravali primljene poruke iz navedenih grupa ili nisu bili dovoljno motivirani za ispunjavanje preko računala odnosno mobilnog uređaja. Moguće je također da su bili su zaokupljeni drugim brigama i problemima. Nadalje, jedan od mogućih razloga je da su pojedini članovi udruge

smatrali da njihovo ispunjavanje anketnog upitnika neće ništa značiti ili donijeti promjenu, posebice ako su ranije imali negativna iskustva sa stručnjacima koji rade s njihovom djecom s Dravet sindromom. Rezultati koji se odnose na negativna iskustva ispitanika u ovom istraživanju pokazuju da je 70% ispitanika imalo negativno iskustvo u komunikaciji sa stručnjakom, dok 30% navode kako nisu.

Premda je u samom opisu upitnika navedeno da se upitnik odnosi na sve roditelje i skrbnike djece s Dravet sindromom, što naravno uključuje i očeve, ni jedan otac nije pristupio upitniku već su sve odgovore ponudile majke. To se može objasniti na više načina. Unatoč tome što je uloga oca u odgoju djeteta sve značajnija (Cabrera, Tamis-LeMonda, Bradley, Hofferth i Lamb 2000), majke su češće primarni skrbnici svojoj djeci (Sen i Yurtsever, 2007). Kada u istraživanju kao ispitanici sudjeluju roditelji djece s teškoćama, najčešće se odazovu majke, primjerice kao u istraživanju autora Rašan, Car i Ivšac Pavliša (2017). Također, moguće je da su majke aktivnije sudionice Udruge za Dravet sindrom Hrvatska od samog oca.

Sve ispitanice navele su kako prvi liječnik kojeg su posjetile nije odmah prepoznao simptome Dravet sindroma, no moguće je da je to iz razloga kojeg navodi Hattori i sur. (2008) kako je pedijatru je teško postaviti razliku između Dravet sindroma od febrilnih konvulzija ili epilepsije prije prve godine života zbog slične kliničke slike u početku razvoja stanja. Medijan na pitanju koje se odnosi na dob u mjesecima u kojem je dijete dobilo prvi napadaj iznosi 5.25 što odgovara istraživanju autorice Dravet (2011b) u kojem se navodi kako se prvi napadaj javlja najčešće između petog i osmog mjeseca djetetova života. Čak 80% ispitanica navodi kako je njihovo dijete s Dravet sindromom najmlađi član njihove obitelji od kojih 50% navodi kako je sama dijagnoza utjecala na njihovu odluku o ne proširivanju obitelji. Među njima, najveći broj roditelja (80%) naveo je kako je briga za zdravlje budućeg djeteta bio jedan od razloga za navedenu odluku.

Nakon što su saznali za dijagnozu svoga djeteta čak 90% roditelja nije ponuđeno nikakvom vrstom psihološke ili neke druge vrste podrške kako bi kao obitelj lakše prihvatili novopostavljenu dijagnozu njihova djeteta. Sve ispitanice smatraju kako bi roditeljima i obitelji djeteta s Dravet sindromom treba ponuditi određen oblik stručne pomoći kako bi se lakše suočili s dijagnozom svog djeteta odnosno člana svoje obitelji. Te tvrdnje slažu se s autorom Paster, Brandwein i Walsh (2009) prema kojem je adekvatan sustav socijalne podrške u kontekstu stručne podrške važan zbog značajnog povećanja kvaliteta života roditelja djece s teškoćama u razvoju.

Na pitanjima kojima je bio cilj saznati što je ispitanicima najteže s čime se kao roditelj djeteta s Dravet sindromom moraju suočavati sve ispitanice su navele brigu oko budućnosti djeteta s Dravet sindromom. Moguće je pretpostaviti kako se problem može potražiti u specifičnoj kliničkoj slici osoba s Dravet sindromom odnosno nepostojanju potrebnih organiziranih službi podrške, a posebice nakon 21. godine djetetova života. Jedna majka je navela kako njeno dijete nema adekvatnu psihosocijalnu pomoć iz razloga zato što je „nitko ne želi primiti“. Druga je majka navela kako su odlučili ispisati dijete iz odgojno-obrazovne ustanove zbog jako slabog imuniteta u dobi od 15 godina, dok je jedna navela kako dijete čuva baka dok su roditelji na poslu jer nije uključeno u ni jednu odgojno-obrazovnu ustanovu. Sve su to neki od mogućih razloga koji doprinose povećanoj brizi roditelja tijekom razmišljanja o budućnosti.

Čak osam ispitanica navodi osjećaj socijalne izolacije kao faktor s kojim se najgore suočavati. Prema istraživanju autora McConnell i Savage (2015) u odnosu na roditelje djece tipičnog razvoja, roditelji djece s intelektualnim teškoćama značajno veći dio vremena provode u zadacima vezanim za brigu oko djece. Velik dio vremena također provode u organizaciji terapija i tretmana za dijete te implementaciji samog programa kod kuće. Navedeno istraživanje može se povezati sa iskustvima roditelja s Dravet sindromom, prilikom čega treba uzeti u obzir dodatne faktore koji utječu na socijalnu izolaciju roditelja djece s Dravet sindromom kao što je potreba za izbjegavanjem različitih okidača napadaja, oslabljen imunitet djeteta, učestalo napuštanje posla odnosno prihvaćanje prava na status njegovatelja, česta bolovanja kako bi mogli biti sa svojim djetetom, dugotrajni boravci u bolnici u pratnji djeteta...

Čak 60% majki u ovom istraživanju navelo je kako se ne mogu osloniti na osobe koje nisu članovi njihovog kućanstva oko brige o njihovom djetetu kad oni to nisu u mogućnosti. Najveći broj ispitanika osim partnera, kao najveći izvor podrške u svakodnevnom životu navodi roditelje druge djece s Dravet sindromom. Kod rijetkih bolesti, kao što je Dravet sindrom, zbog manjka informacija, neadekvatnog pristupa i manjka empatije od strane stručnjaka, roditelji se često smatraju stručnijima od samih stručnjaka i više će vjerovati drugom roditelju koji ima dijete s istom teškoćom (Cardinali, Migliorini i Rania, 2019). Iz iskustava roditelja može se zaključiti kako važnu ulogu u njihovom svakodnevnom funkcioniranju imaju roditelji druge djece s istom dijagnozom. Nakon što saznaju dijagnozu svog djeteta, mnogi roditelji suočavaju se s potragom za izvorima informacija i stručnom podrškom. Sve ispitanice navode kako im je internet bio najveći izvor informacija nakon što im je od strane stručnjaka priopćena dijagnoza njihova djeteta. Najveći broj ispitanica naveo je kako je najveći broj informacija o uvjetima i mogućnostima ostvarivanja prava vezanih uz roditelja i dijete s teškoćama prikupio od roditelja

druge djece s Dravet sindromom. Moguće je da je to zato što je čak 80% roditelja navelo da su se s terminom „Dravet sindrom“ prvi put susreli tek nakon što je njihovom djetetu postavljena dijagnoza. Čak 80% sudionica ovog istraživanja samostalno je financiralo određenu rehabilitacijsku uslugu za svoje dijete, a 30% roditelja navelo financijske brige kao jednu od najtežih stavki s kojima se moraju suočavati u svakodnevnom životu

Rezultati koji daju uvid u zajedničko vrijeme provedeno s djetetom s Dravet sindromom pokazuju da najčešće provode zajedničko vrijeme u aktivnostima slobodnog vremena.

Ovo istraživanje je značajno zato što u Republici Hrvatskoj još nije provedeno istraživanje čiji uzorak čine roditelji djece s Dravet sindromom. Od iznimne je važnosti provoditi istraživanja poput ovog koja uključuju ispitanike s dijagnozama rijetkih bolesti, kako bi mogli na odgovarajući način pružiti djeci, ali i čitavoj obitelji adekvatnu podršku. Glavni nedostatak ovog istraživanja mali je broj ispitanika i nemogućnost generalizacije rezultata. Još jedno ograničenje ovog istraživanja je nestandardizirani mjerni instrument. Potrebno je kreirati standardizirani mjerni instrument ili proširiti i unaprijediti postojeći, kao i provjeriti sve njegove psihometrijske karakteristike. S obzirom na sve navedeno, dobivene rezultate nije moguće generalizirati na cijelu populaciju, no pruža vrlo korisne podatke o iskustvima obitelji djece s Dravet sindromom. Također, ukazuje se potreba za daljnjim istraživanjem ove problematike. Za buduća istraživanja vrlo su značajni i komentari roditelja ostavljeni na kraju upitnika, a posebice majke koja ukazuje na potrebu istraživanja razvoja posttraumatskog poremećaja kod roditelja djece s fragilnim medicinskim stanjima te navod majke koja ukazuje na to kako njeno dijete prema mišljenju pojedinih stručnjaka nema pravo na ni jedan oblik psihosocijalne podrške zbog težine njena stanja.

Treba napomenuti da je ovo istraživanje bilo kvantitativno. Budućim kvalitativnim istraživanjima mogli bi se detaljnije i potpunije razumjeti i rezultati ovoga istraživanja.

5. Zaključak

Rezultati ovog istraživanja, iako prikupljeni na malom uzorku, pokazuju široku sliku iskustava obitelji djece s Dravet sindromom. Riječ je o roditeljima čije se novorođenče uredno razvija sve do prvog epileptičnog napadaja koji posljedično kod roditelja izaziva čitav spektar negativnih emocija. Nakon prvog napadaja nastupa jako stresan period za čitavu obitelj. S obzirom na to da je riječ o specifičnoj i rijetkoj dijagnozi, a kao što rezultati istraživanja pokazuju, mogu proći mjeseci ili godine do konačno postavljene dijagnoze. Uz to, često se dogodi da dijete bude

dijagnosticirano pogrešnom dijagnozom. Nakon postavljanja konačne dijagnoze, vrlo je važno da sam stručnjak koji je u direktnom kontaktu s roditeljem reagira na vrijeme i upozna ga s mogućnošću korištenja usluga stručne pomoći kako bi mu se olakšao proces suočavanja. Također, važno je da sami stručnjaci budu informirani o različitim mogućnostima tretmana i terapije, pravima roditelja i obitelji kako bi isto moglo biti prezentirano roditeljima.

Rezultati u ovom istraživanju obrađeni su na grupnoj razini. S obzirom da je dob samih ispitanika različita, u uzorak su prikupljeni podaci o djeci s Dravet sindromom koja su različitih godišta. Najmlađe dijete čija majka je sudjelovala u istraživanju ima 4.5 godine, dok najstarije ima 30 godina. Uz to, različiti vremenski periodi bili su potrebni za samo postavljanje dijagnoze odnosno broj godina koji je bio potreban kako bi se postavila valjana dijagnoza je različit. Najveći broj godina navela je majka čijem je djetetu bilo potrebno čak 20 godina kako bi se postavila valjana dijagnoza. S druge strane, najmanji broj godina, odnosno mjeseci, navela je majka kod čijeg je djeteta dijagnoza Dravet sindroma postavljena 4 mjeseca nakon prvog epileptičnog napadaja. S obzirom na širok raspon godina ispitanika i djece bilo bi od velike koristi provesti kvalitativno istraživanje, odnosno studiju slučaja čime bi se moglo usporediti postoji li razlika kod rezultata na pojedinim česticama odnosno u iskustvima roditelja kod roditelja djeteta rođenog 1990. i djeteta rođenog 2016.

Uz sve navedeno, značajna bi bila perspektiva oca kao roditelja djeteta s Dravet sindromom, ali i drugih članova obitelji posebice braće, sestara, baka i djedova. Vrlo je važno da stručnjaci budu podrška roditeljima djece s Dravet sindromom, kako bi time pozitivno utjecali na funkcioniranje čitave obitelji. S obzirom na to kako je većina roditelja navela kako najviše potpore uz svog partnera pronalaze i kod roditelja druge djece s Dravet sindromom, pokazalo se koliko je značajno postojanje udruge koja okuplja roditelje djece s istom dijagnozom. Samim time je važno da stručnjaci budu upoznati s postojanjima navedene Udruge kako bi mogli uputiti roditelje u sve pozitivne aspekte njenog postojanja. Zaključno, u budućim istraživanjima također bi bilo potrebno je uključiti i stručnjake iz sustava formalne podrške kako bi se vidjela njihova perspektiva Dravet sindroma.

6.Literatura

1. Anwar, A., Saleem, S., Patel, U. K., Arumaiturai, K., & Malik, P. (2019). Dravet Syndrome: An Overview. Cureus. Published.
2. Bayat, A., Hjalgrim, H., & Møller, R. S. (2015). The incidence of SCN1A-related Dravet syndrome in Denmark is 1:22,000: A population-based study from 2004 to 2009. *Epilepsia*, 56(4), e36–e39.
3. Brunklaus, A., Ellis, R., Reavey, E., Forbes, G. H., & Zuberi, S. M. (2012). Prognostic, clinical and demographic features in SCN1A mutation-positive Dravet syndrome. *Brain*, 135(8), 2329–2336.
4. Cabrera, N., Tamis-LeMonda, C. S., Bradley, R. H., Hofferth, S., & Lamb, M. E. (2000). Fatherhood in the Twenty-First Century. *Child Development*, 71(1), 127–136.
5. Campbell, J. D., Whittington, M. D., Kim, C. H., VanderVeen, G. R., Knupp, K. G., & Gammaitoni, A. (2018). Assessing the impact of caring for a child with Dravet syndrome: Results of a caregiver survey. *Epilepsy & Behavior*, 80, 152–156.
6. Caraballo, R. H., & Fejerman, N. (2006). Dravet syndrome: A study of 53 patients. *Epilepsy Research*, 70, 231–238.
7. Cardinali, P., Migliorini, L., & Rania, N. (2019). The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children With Rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions. *Frontiers in Psychology*, 10.
8. Claes, L., Del-Favero, J., Ceulemans, B., Lagae, L., Van Broeckhoven, C., & De Jonghe, P. (2001). De Novo Mutations in the Sodium-Channel Gene SCN1A Cause Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy. *The American Journal of Human Genetics*, 68(6), 1327–1332.
9. Dravet, C. (2011a). Dravet syndrome history. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 53, 1–6.
10. Dravet, C. (2011b). The core Dravet syndrome phenotype. *Epilepsia*, 52, 3–9.
11. Dravet sindrom Hrvatska – Samo još jedna WordPress web-stranica. (2014). Dravet sindrom Hrvatska. Posjećeno 15. svibnja 2021. godine na mrežnoj stranici: <https://dravet-sindrom-hrvatska.hr/> .
12. Engel, J. (2001). A Proposed Diagnostic Scheme for People with Epileptic Seizures and with Epilepsy: Report of the ILAE Task Force on Classification and Terminology. *Epilepsia*, 42(6), 796–803.

13. Genton, P., Velizarova, R., & Dravet, C. (2011). Dravet syndrome: The long-term outcome. *Epilepsia*, 52, 44–49.
14. Hattori, J., Ouchida, M., Ono, J., Miyake, S., Maniwa, S., Mimaki, N., Ohtsuka, Y., & Ohmori, I. (2008). A Screening test for the prediction of Dravet syndrome before one year of age. *Epilepsia*, 49(4), 626–633.
15. Hurst, D. L. (1990). Epidemiology of Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy. *Epilepsia*, 31(4), 397–400.
16. Khan, S., & Al Baradie, R. (2012). Epileptic Encephalopathies: An Overview. *Epilepsy Research and Treatment*, 2012, 1–8.
17. Lagae, L., Brambilla, I., Mingorance, A., Gibson, E., & Battersby, A. (2017). Quality of life and comorbidities associated with Dravet syndrome severity: a multinational cohort survey. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 60(1), 63–72. <https://doi.org/10.1111/dmcn.13591>
18. McConnell, D., & Savage, A. (2015). Stress and Resilience Among Families Caring for Children with Intellectual Disability: Expanding the Research Agenda. *Current Developmental Disorders Reports*, 2(2), 100–109.
19. Nabbout, R., Chemaly, N., Chipaux, M., Barcia, G., Bouis, C., Dubouch, C., Leunen, D., Jambaqué, I., Dulac, O., Dellatolas, G., & Chiron, C. (2013). Encephalopathy in children with Dravet syndrome is not a pure consequence of epilepsy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(1), 176.
20. Nolan, K. J., Camfield, C. S., & Camfield, P. R. (2006). Coping with Dravet syndrome: parental experiences with a catastrophic epilepsy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 48(09), 761.
21. Ohki, T., Watanabe, K., Negoro, T., Aso, K., Haga, Y., Kasai, K., Kito, M., & Maeda, N. (1997). Severe myoclonic epilepsy in infancy: evolution of seizures. *Seizure*, 6(3), 219–224.
22. Ohmori, I., Ouchida, M., Ohtsuka, Y., Oka, E., & Shimizu, K. (2002). Significant correlation of the SCN1A mutations and severe myoclonic epilepsy in infancy. *Biochemical and Biophysical Research Communications*, 295(1), 17–23.
23. Paster, A., Brandwein, D., & Walsh, J. (2009). A comparison of coping strategies used by parents of children with disabilities and parents of children without disabilities. *Research in Developmental Disabilities*, 30(6), 1337–1342.

24. Proposal for Revised Classification of Epilepsies and Epileptic Syndromes. (1989). *Epilepsia*, 30(4), 389–399.
25. Radić Nišević, J., Prpić, I. i Sasso, A. (2015). Mutacija SCN1A gena – genski uzrok epilepsije. *Medicina Fluminensis*, 51 (2), 0-0.
26. Ragona, F., Brazzo, D., Giorgi, I. D., Morbi, M., Freri, E., Teutonico, F., Gennaro, E., Zara, F., Binelli, S., Veggiotti, P., & Granata, T. (2010). Dravet syndrome: Early clinical manifestations and cognitive outcome in 37 Italian patients. *Brain and Development*, 32(1), 71–77.
27. Rašan, I., Car, Ž. i Ivšac Pavliša, J. (2017). Doživljaj samoga sebe i okoline kod roditelja djece urednog razvoja i roditelja djece s razvojnim teškoćama. *Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja*, 53 (2), 72-87.
28. Sen, E., & Yurtsever, S. (2007). Difficulties Experienced by Families With Disabled Children. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 12(4), 238–252.
29. Skluzacek, J. V., Watts, K. P., Parsy, O., Wical, B., & Camfield, P. (2011). Dravet syndrome and parent associations: The IDEA League experience with comorbid conditions, mortality, management, adaptation, and grief. *Epilepsia*, 52, 95–101.
30. Sugawara, T., Mazaki-Miyazaki, E., Fukushima, K., Shimomura, J., Fujiwara, T., Hamano, S., Inoue, Y., & Yamakawa, K. (2002). Frequent mutations of SCN1A in severe myoclonic epilepsy in infancy. *Neurology*, 58(7), 1122–1124.
31. Wirrell, E. C., Laux, L., Donner, E., Jette, N., Knupp, K., Meskis, M. A., Miller, I., Sullivan, J., Welborn, M., & Berg, A. T. (2017). Optimizing the Diagnosis and Management of Dravet Syndrome: Recommendations From a North American Consensus Panel. *Pediatric Neurology*, 68, 18–34.e3.
32. Wolff, M., Cassé-Perrot, C., & Dravet, C. (2006). Severe Myoclonic Epilepsy of Infants (Dravet Syndrome): Natural History and Neuropsychological Findings. *Epilepsia*, 47(s2), 45–48.

Prilozi

Prilog 1. Anketni upitnik

Poštovani,

molimo Vas da sudjelujete u istraživanju "Iskustva obitelji djece s Dravet sindromom" na Edukacijsko-rehabilitacijskom fakultetu, koje se provodi u svrhu izrade diplomskog rada studentice Marte Ćuruvije pod mentorstvom Izv. prof. dr. sc. Renate Pinjatele. U istraživanju možete sudjelovati ako ste roditelj ili skrbnik djeteta koje ima dijagnozu Dravet sindroma.

Svi podaci su u potpunosti povjerljivi. Sudjelovanje je anonimno te ni na koji način neće biti moguće povezati Vaše odgovore s Vašim osobnim podacima ili podacima o Vašem djetetu. Sudjelovanje je dobrovoljno i u bilo kojem trenu možete odustati od sudjelovanja.

Molimo Vas da pažljivo ispunite upitnik koji slijedi, označavanjem ili upisivanjem svojih odgovora. Pojedina pitanja se odnose samo na određeni dio ispitanika te Vas molimo da pažljivo pročitate uputu prije pitanja i preskočite pitanje ukoliko se ne odnosi na Vas i Vaše dijete.

Ukoliko imate bilo kakvih pitanja ili nejasnoća, slobodno se možete obratiti:

Marta Ćuruvija,

curuvma@gmail.com

Unaprijed Vam zahvaljujemo na sudjelovanju!

1. Sociodemografski podaci

1. Kojeg ste spola? *(Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)*

a) muški spol

b) ženski spol

2. Kojoj dobnoj skupini pripadate? *(Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)*

- a) 21 do 30 godina
- b) 31 do 40 godina
- c) 41 do 50 godina
- d) 51 do 60 godina
- e) 61 i više godina

3. Naziv županije u kojoj se nalazi Vaše prebivalište?

(Upišite naziv): _____

4. Vaša najviša završena razina obrazovanja? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) niža stručna sprema
- b) srednja stručna sprema
- c) visoka stručna sprema
- d) viša stručna sprema

5. Koji je Vaš trenutni status zaposlenosti? (Zaokružite jedan ili više ponuđenih odgovora.)

- a) zaposlen
- b) nezaposlen
- c) povremeno zaposlen
- d) status njegovatelj
- e) umirovljen

*Pitanje pod rednim brojem 6 se odnosi na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 5 odgovorili s ponuđenim odgovorom pod a) ZAPOSLEN. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanje pod rednim brojem 6 i odmah prijeđete na pitanje pod rednim brojem 7

6. Kakvo je Vaše radno vrijeme ? (Moguće je zaokružiti više od jednog odgovora ili ukoliko je potrebno nadopisati Vaš odgovor u rubriku "Ostalo".)

- a) puno radno vrijeme
- b) pola radnog vremena
- c) rad u smjenama
- d) fleksibilno radno vrijeme

7. Kakav je Vaš trenutni partnerski status? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) u braku
- b) izvanbračna zajednica
- c) nisam u vezi
- d) razveden/razvedena
- e) udovac/udovica

8. Koliko imate djece? (Upišite brojkom): _____

2. Podaci o djetetu sa sindromom Dravet

Sljedeći niz pitanja odnosi se na podatke o djetetu sa sindromom Dravet

1. Spol Vašeg djeteta? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) Muški spol
- b) Ženski spol

2. Dob Vašeg djeteta? (Upišite brojkom): _____

3. Molimo Vas da označite teškoće koje se odnose na Vaše dijete (Zaokružite sve teškoće koje se odnose isključivo na Vaše dijete. Ukoliko neka teškoća nije navedena napišite njen naziv pod "Ostalo".)

- a) Motoričke teškoće
- b) Ortopedski problemi
- c) Poremećaji spavanja

- d) Poremećaji hranjenja
- e) Kardiovaskularni problemi
- f) Oslabljen imunitet
- g) Teškoće učenja
- h) Intelektualne teškoće
- i) Govorno-jezične teškoće
- j) Simptomi poremećaja na spektru autizma
- k) Poremećaj na spektru autizma
- l) Poremećaj senzorne integracije
- m) Hiperaktivnost
- n) ADHD
- o) Poremećaji ponašanja
- p) Poremećaj vegetativnog živčanog sustava
- r) Fotosenzitivnost
- s) Ostalo: _____

4. Pohađa li Vaše dijete neku od navedenih odgojno-obrazovnih ustanova? (Zaokružite tip odgojno-obrazovne ustanove koje pohađa Vaše dijete ili ukoliko je potrebno Vaš odgovor nadopišite pod "Ostalo".):

- a) Redovni vrtić
- c) Dječji vrtić osnovan za rad s djecom s teškoćama u razvoju
- d) Posebna odgojno-obrazovna ustanova za školovanje učenika do 21 godine
- e) Redovna škola uz prilagođen program
- f) Redovna škola uz poseban program
- g) Školovanje kod kuće
- h) Zaštitne radionice
- i) Centar za radne terapije
- j) Ostalo: _____

5. Zaokružite rehabilitacijske usluge koje je Vaše dijete pohađalo u prošlosti? (Zaokružite sve rehabilitacijske usluge koje je Vaše dijete pohađalo u prošlosti, a trenutno ih ne pohađa. Ukoliko neke od rehabilitacijskih usluga nisu navedene, napišite njihov naziv pod "Ostalo".)

- a) Logoped
- b) Edukacijski-rehabilitator
- c) Fizioterapeut
- d) Radni terapeut
- e) Terapija senzorne integracije
- f) Ergoterapija/psihomotorička terapija
- g) Ostalo: _____

6. Zaokružite rehabilitacijske usluge koje Vaše dijete trenutno pohađa? (Ukoliko neka od rehabilitacijskih usluga nije navedena, a odnosi se na rehabilitacijsku uslugu koju Vaše dijete trenutno/u sadašnjosti pohađa navedite ju pod "Ostalo".)

- a) Logoped
- b) Edukacijski-rehabilitator
- c) Fizioterapeut
- d) Radni terapeut
- e) Terapija senzorne integracije
- f) Ergoterapija/psihomotorička terapija
- g) Ostalo: _____

7. Jeste li u prošlosti samostalno financirali neke od gore navedenih rehabilitacijskih usluga? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora koji se odnosi na samostalno financiranje neke od rehabilitacijskih usluga korištenih u prošlosti.)

- a) Da
- b) Ne

8. Financirate li trenutno samostalno neke od gore navedenih rehabilitacijskih usluga? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora koji se odnosi na samostalno financiranje neke od rehabilitacijskih usluga koje Vaše dijete trenutno pohađa.)

- a) Da
- b) Ne

*Sljedeće pitanje se odnosi na ispitanike koji su na pitanja pod rednim brojem 7 i 8 odgovorili s ponuđenim odgovorom a) DA . Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanje pod rednim brojem 9 i odmah prijedete na pitanje pod rednim brojem 10.

9. Koje rehabilitacijske usluge za Vaše dijete najčešće samostalno financirate ili ste ih najčešće samostalno financirali u prošlosti? (Zaokružite rehabilitacijske usluge koje ste

najčešće samostalno financirali za Vaše dijete. Ukoliko neka od rehabilitacijskih usluga nije navedena, a odnosi se na Vaš odgovor, nadopišite ju pod "Ostalo".)

- a) Logoped
- b) Edukacijski-rehabilitator
- c) Fizioterapeut
- d) Radni terapeut
- e) Terapija senzorne integracije
- f) Ergoterapija/psihomotorička terapija
- g) Ostalo: _____

10. Koliko kloničkih epileptičnih napadaja je imalo Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca? *(Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)*

- a) Ni jedan
- b) 1-12
- c) 13-21
- d) 22-30
- e) 31-60
- f) 61-150
- g) Više od 150

11. Koliko toničko-kloničkih epileptičnih napadaja je imalo Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca? *(Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)*

- a) Ni jedan
- b) 1-12
- c) 13-21
- d) 22-30
- e) 31-60
- f) 61-150
- g) Više od 150

12. Koliko miokloničkih epileptičnih napadaja je imalo Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca? *(Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)*

- a) Ni jedan
- b) 1-12
- c) 13-21
- d) 22-30
- e) 31-60
- f) 61-150
- g) Više od 150

13. Koliko apsans epileptičnih napadaja je imalo Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca? *(Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)*

- a) Ni jedan
- b) 1-12
- c) 13-21
- d) 22-30
- e) 31-60
- f) 61-150
- g) Više od 150

14. Koliko žarišnih epileptičnih napadaja Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca? *(Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)*

- a) Ni jedan
- b) 1-12
- c) 13-21
- d) 22-30
- e) 31-60
- f) 61-150
- g) Više od 150

15. Koliko dugotrajnih epileptičnih napadaja (status epilepticus) je imalo Vaše dijete u posljednja 3 mjeseca? *(Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)*

- a) Ni jedan
- b) 1-12
- c) 13-21

- d) 22-30
- e) 31-60
- f) 61-150
- g) Više od 150

16. Koje lijekove Vaše dijete koristi kao svakodnevnu antikonvulzivnu terapiju? (Zaokružite jedan ili više ponuđenih odgovora koji se odnose na Vaše dijete. Ukoliko se lijekovi koje Vaše dijete koristi ne nalaze među dolje navedenima, navedite ih pod "Ostalo".)

- a) Klobazam
- b) Klonazepam
- c) Levetiracetam
- d) Stiripentol
- e) Topiramamat
- f) Natrij valproat
- g) Kalijev bromid
- h) Fenfluramin
- i) Ostalo: _____

17. Koje lijekove Vaše dijete koristi za zaustavljanje napadaja? (Zaokružite jednu ili više vrsta lijekova za zaustavljanje napadaja koje Vaše dijete konzumira. Ukoliko se lijekovi koje Vaše dijete koristi ne nalaze među dolje navedenima, navedite ih pod "Ostalo".)

- a) Klonazepam
- b) Diazepam
- c) Lorazepam
- d) Midazolam
- e) Ostalo: _____

18. Jeste li isprobali neke druge mogućnosti liječenja? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) Da
- b) Ne

*Pitanja pod rednim brojem 19, 20 i 21 odnose se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 18 odgovorili s ponuđenim odgovorom a) DA odnosno na ispitanike koji su u nekom trenutku (prošlom ili sadašnjem) isprobali određenu nefarmakološku mogućnost liječenja za

svoje dijete. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanja pod rednim brojem 19, 20 i 21 i odmah prijedete na sljedeći odlomak.

19. Je li Vaše dijete prije bilo korisnik nekih od navedenih nefarmakoloških terapija i tretmana? (Zaokružite jednu ili više nefarmakoloških terapija koju je Vaše dijete koristilo U PROŠLOSTI. Ukoliko se nefarmakološka terapija koju je Vaše dijete koristilo ne nalazi među dolje navedenima, dopišite njen naziv pod "Ostalo".)

- a) intravenozno davanje imunoglobulina
- b) ugradnja VNS-a (stimulacija vagusnog živca)
- c) ketogena dijeta
- d) Ostalo: _____

20. Je li Vaše dijete trenutno korisnik nekih od navedenih nefarmakoloških terapija i tretmana? (Zaokružite jedan ili Više odgovora koji se odnose na nefarmakološku terapiju koju Vaše dijete TRENUTNO koristi. Ukoliko se nefarmakološka terapija koju Vaše dijete koristi ne nalazi među dolje navedenima, dopišite njen naziv pod "Ostalo".)

- a) intravenozno davanje imunoglobulina
- b) ugradnja VNS-a (stimulacija vagusnog živca)
- c) ketogena dijeta
- d) Ostalo: _____

21. Odakle ste prikupili najviše informacija o nefarmakološkim terapijama i tretmanima koje Vaše dijete koristi ili je u prošlosti koristilo? (Zaokružite jedan ili više odgovora. Ukoliko Vaš odgovor nije među navedenima, navedite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Liječnik obiteljske medicine
- b) Liječnik specijalist: _____
- c) Roditelji druge djece s dijagnozom Dravet sindromom
- d) Pretraživanje literature dostupne na internetu
- e) Pretraživanje literature dostupne u knjižarama i knjižnicama
- f) Ostalo: _____

3. Dijagnoza, komunikacija sa stručnjacima, zadovoljstvo uslugama zdravstvene i socijalne skrbi

Sljedeći niz pitanja odnosi se na postavljanje dijagnoze Dravet sindroma kod Vašeg djeteta, komunikaciju sa stručnjacima kao i zadovoljstvo uslugama zdravstvene i socijalne skrbi.

1. S koliko mjeseci je Vaše dijete dobilo prvi epileptični napadaj? (Navedite brojkom u mjesecima.) _____

2. Koji je bio okidač za prvi napadaj? (Zaokružite jedan od navedenih odgovora ili Vaš odgovor nadopišite pod "Ostalo".)

a) vrućica

b) cijepljenje

c) Ostalo: _____

3. Je li prvi liječnik kojeg ste posjetili nakon što je Vaše dijete dobilo napadaj odmah prepoznao Dravet sindrom? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a) Da

b) Ne

4. Koliko je vremena bilo potrebno da Vaše dijete dobije dijagnozu Dravet sindroma? Navedite brojkom godine i mjeseci. Ukoliko navodite godine, navedite da se radi o godinama (primjerice, 1 godina). Ukoliko navodite mjeseci, navedite da se radi o mjesecima (primjerice: "1 mjesec"). Ukoliko se radi o godinama i mjesecima, isto i navedite (primjerice: "1 godina i 1 mjesec").:_____

5. Je li postojala sumnja za više od jedne različite bolesti/stanja prije dijagnosticiranja Dravet sindroma? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a) Da

b) Ne

*Pitanje pod rednim brojem 6 odnosi se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 5 zaokružili odgovor DA. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas preskočite pitanje pod rednim brojem 6 i prijedite na pitanje pod rednim brojem 7.

6. Navedite dijagnozu/dijagnoze na koje je liječnički tim sumnjao tijekom postavljanja dijagnoze Vašem djetetu, koje su se kasnije pokazale neodgovarajućima?

7. Je li Vašem djetetu prije dijagnoze Dravet sindroma dijagnosticirana neka druga bolest/stanje? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a) Da

b) Ne

*Pitanja pod rednim brojem 8, 9 i 10 odnose se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 7 zaokružili ponuđeni odgovor DA. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas preskočite pitanja pod rednim brojem 8, 9 i 10 i prijedite na pitanje pod rednim brojem 11.

8. Navedite dijagnozu/dijagnoze koje su isprva postavljene Vašem djetetu, koje su se kasnije pokazale neodgovarajućima?

9. Jesu li za dijagnoze na koje je liječnički tim sumnjao ili koje je liječnički tim isprva pogrešno dijagnosticirao prepisani određeni lijekovi za Vaše dijete? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) Da
- b) Ne

10. Jesu li gore navedeni lijekovi pogoršavali stanje Vašeg djeteta? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) Da
- b) Ne

11. Jeste li prije no što je nastala sumnja od strane liječnika na postojanje Dravet sindroma kod Vašeg djeteta ikad „čuli“ za termin „Dravet sindrom“? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) Da
- b) Ne

*Pitanja pod rednim brojem 12 i 13 odnose se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 11 odgovorili s ponuđenim odgovorom a) DA odnosno na roditelje koji su prije postavljene dijagnoze kod svog djeteta znali za postojanje termina Dravet sindrom. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanja pod rednim brojem 12 i 13 i odmah prijedete na pitanje pod rednim brojem 14.

12. Gdje ste čuli/saznali informacije o Dravet sindromu prije nego je kod Vašeg djeteta postojala sumnja za isti postavljena od strane liječnika? (Zaokružite jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, Vaš odgovor nadopišite pod "Ostalo".)

- a) Poznao/poznavala sam obitelj s djetetom s Dravet sindromom
- b) Prepoznao/prepoznala sam simptome svog djeteta prikupljajući informacije dostupne na internetu
- c) Prepoznao/prepoznala sam simptome svog djeteta čitajući literaturu dostupnu u knjižnicama/knjižarama
- d) Ostalo: _____

13. Jeste li Vi (članovi obitelji) u nekom trenutku predložili dijagnozu Dravet sindroma Vašem liječniku? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) Da
- b) Ne

14. Odakle ste prikupili najviše informacija o stanju Vašeg djeteta nakon same dijagnoze? (Zaokružite jedan ili više odgovora. Ukoliko je potrebno, Vaš odgovor navedite pod "Ostalo".)

- a) Komunikacija sa zdravstvenim djelatnicima
- b) Pretraživanje literature dostupne u knjižarama i knjižnicama
- c) Pretraživanje informacija dostupnih na internetu
- d) Razgovor s roditeljima djece s istom dijagnozom
- f) Ostalo: _____

15. Odakle ste prikupili najviše informacija o uvjetima i mogućnostima ostvarivanja prava vezanih uz Vas kao roditelja i Vaše dijete (informacije o uvjetima za ostvarivanje prava na plaćeni dopust za njegu djeteta, pravo na rad na pola radnog vremena, primanje osobne invalidnine za dijete, uvećan dječji doplatak..)? (Zaokružite jedan ili više odgovora. Ukoliko je potrebno Vaš odgovor nadopišite pod "Ostalo".)

- a) Liječnik obiteljske medicine
- b) Liječnik specijalist: _____
- c) Roditelji druge djece s dijagnozom Dravet sindromom
- d) Pretraživanje literature dostupne na internetu
- e) Pretraživanje literature dostupne u knjižarama i knjižnicama
- f) Ostalo: _____

16. Tko vam je trenutno najveća podrška među stručnjacima koji rade s Vašim djetetom? (Zaokružite jedan ili više odgovora. Ukoliko je potrebno Vaš odgovor nadopišite pod "Ostalo".)

- a) Liječnik obiteljske medicine
- b) Liječnik specijalist: _____
- c) Edukacijski- rehabilitator u dječjem vrtiću/školi
- d) Edukacijski- rehabilitator u specijaliziranoj ustanovi
- e) Logoped
- f) Fizioterapeut
- g) Radni terapeut
- e) Pomoćnik u nastavi/Asistent u vrtiću

f) Ostalo: _____

17. Jeste li ikad imali negativnih iskustava u interakciji sa stručnjacima koji su radili s Vašim djetetom? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a) Da

b) Ne

4. Izazovi roditeljstva i podrška okoline

Sljedeći niz pitanja odnosi se na izazove s kojima se roditelji djeteta s Dravet sindromom suočavaju kao i količinu i važnost podrške okoline koju primaju.

1. Je li Vam nakon priopćavanja dijagnoze od strane stručnjaka ponuđena psihološka ili neki drugi oblik stručne pomoći namjenjena Vama (roditeljima i obitelji djeteta s Dravet sindromom)? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a) Da

b) Ne

*Pitanja pod rednim brojem 2, 3 i 4 odnose se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 1 odgovorili s ponuđenim odgovorom a) DA odnosno na ispitanike koji su nakon priopćavanja dijagnoze od strane stručnjaka bili ponuđeni psihološkom ili nekim drugim oblikom stručne pomoći namjenjenoj obitelji djeteta s Dravet sindromom. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanja pod rednim brojem 2, 3 i 4 i odmah prijedite na pitanje pod rednim brojem 5.

2. Jeste li navedenu pomoć prihvatili? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a) Da

b) Ne

3. O kojoj stručnoj pomoći je bila riječ? (Zaokružite jedan ili više ponuđenih odgovora koji se odnose na stručnu pomoć koja je bila ponuđena Vašoj obitelji. Ukoliko se radilo o nekom drugom obliku stručne pomoći navedite ga pod "Ostalo".)

a) Psihološka pomoć

b) Obiteljsko savjetovanje

c) Grupe podrške

d) Ostalo: _____

4. Smatrate li da Vam je navedena stručna pomoć olakšala prihvaćanje dijagnoze svog djeteta? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a) Da

b) Ne

*Pitanje pod rednim brojem 5 odnosi se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 1 odgovorili s ponuđenim odgovorom a) NE odnosno za ispitanike kojima nije ponuđena nikakva vrsta stručne pomoći koja bi im olakšala prihvaćanje dijagnoze Dravet sindroma kod njihovog djeteta. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanje pod rednim brojem 5.

5. Smatrate li da roditeljima i obitelji djeteta s Dravet sindromom treba ponuditi neki od oblika stručne pomoći kako bi se lakše suočili s dijagnozom svog djeteta? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a)Da

b)Ne

6. Jeste li samostalno financirali određenu vrstu stručne pomoći kako bi se Vi i Vaša obitelj lakše suočili s dijagnozom Vašeg djeteta? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a) Da

b) Ne

*Pitanje pod rednim brojem 7 odnosi se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 6 odgovorili s ponuđenim odgovorom a) DA odnosno ispitanike koji su samostalno financirali određenu vrstu stručne pomoći kako bi se lakše suočili s dijagnozom Dravet sindroma u obitelji. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanje pod rednim brojem 7 i odmah prijeđite na pitanje pod rednim brojem 8.

7. O kojoj vrsti stručne pomoći je riječ? (Moguće je zaokružiti više od jednog odgovora. Ukoliko je potrebno, Vaš odgovor nadopišite pod "Ostalo".)

a) Psihološka pomoć

b) Obiteljsko savjetovanje

c) Grupe podrške

d) Ostalo: _____

8. Jeste li član nekih udruga namijenjenim roditeljima i djeci s Dravet sindromom? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

a) Da

b) Ne

*Pitanje pod rednim brojem 9 i 10 odnosi se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 8 odgovorili s ponuđenim odgovorom a) DA odnosno ispitanike koji su članovi

određene udruge namjenjene roditeljima i djeci s Dravet sindromom. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanje pod rednim brojem 9 i 10 i odmah prijedite na pitanje pod rednim brojem 11.

9. O kojim udrugama je riječ? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora ili navedite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Dravet Sindrom Hrvatska
- b) Hrvatski Savez za rijetke bolesti
- e) Ostalo: _____

10. Kako ste saznali za navedenu udruhu? (Moguće je zaokružiti više od jednog odgovora koji se odnosi na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Liječnik obiteljske medicine
- b) Liječnik specijalist: _____
- c) Preporuka roditelji drugog djeteta s dijagnozom Dravet sindromom
- d) Pretraživanje interneta
- f) Ostalo: _____

11. Što Vam je najteže s čime se kao roditelj djeteta s Dravet sindromom morate suočavati u svakodnevnom životu? (Moguće je zaokružiti jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) nerazumijevanje okoline
- b) medicinski izazovi/brige
- c) financijski troškovi
- d) socijalna izolacija
- e) osjećaj neadekvatnosti za brigu o svom djetetu
- f) konstantni umor
- g) teškoće u partnerskom odnosu
- h) nedostatak vremena posvećenog drugom djetetu
- i) briga oko budućnosti djeteta s Dravet sindromom
- j) nedostatak vremena za sebe
- k) Ostalo: _____

12. Tko je Vaša najveća potpora u izazovima svakodnevnog života? (Moguće je zaokružiti jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) partner

- b) ostali članovi obitelji
- c) prijatelji
- d) roditelji druge djece s Dravet sindromom
- e) grupe pomoći
- f) Ostalo: _____

13. Možete li se osloniti na osobe koje nisu članovi Vašeg kućanstva oko brige o Vašem djetetu s Dravet sindromom u trenutcima kad Vi niste u mogućnosti? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) Da
- b) Ne

*Pitanje pod rednim brojem 14 odnosi se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 13 odgovorili s ponuđenim odgovorom a) DA odnosno na ispitanike koji su u mogućnosti osloniti se na osobe koje nisu članovi njihovog kućanstva oko brige o njihovom djetetu s Dravet sindromom. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanje pod rednim brojem 14 i odmah prijedete na pitanje pod rednim brojem 15.

14. Kojim osobama izvan Vašeg kućanstva možete prepustiti brigu o djetetu s Dravet sindromom? (Moguće je zaokružiti jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Djetetova baka
- b) Djetetov djed
- c) Prijatelji
- d) Ostali članovi obitelji
- e) Ostali: _____

15. Je li Vaše dijete s dijagnozom Dravet sindroma najmlađi član Vaše obitelji? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) Da
- b) Ne

*Pitanje pod rednim brojem 16 i 17 odnosi se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 15 odgovorili s ponuđenim odgovorom a) DA. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanje pod rednim brojem 16 i 17 i odmah prijedete na odjeljak pod rednim brojem 5.

16. Je li sama dijagnoza utjecala na odluku o ne proširivanju obitelji? (Zaokružite jedan od ponuđenih odgovora.)

- a) Da

b) Ne

***Pitanje pod rednim brojem 17 odnosi se na ispitanike koji su na pitanje pod rednim brojem 16 odgovorili s ponuđenim odgovorom a)DA. Ukoliko ste odgovorili drugačije molimo Vas da preskočite pitanje pod rednim brojem 17 i odmah prijedite na sljedeći odjeljak.**

17. Koji su mogući razlozi? (Moguće je zaokružiti jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Briga za zdravlje budućeg djeteta
- b) Strah od nedostatka vremena za brigu o djetetu s dijagnozom s Dravet sindromom
- c) Strah od nedostatak vremena za brigu za drugo dijete/djecu
- d) Financijske brige
- e) Ostalo: _____

5. ZAJEDNIČKO VRIJEME

Sljedećih nekoliko pitanja odnosi se na zajedničko vrijeme koje provodite s Vašim djetetom.

1. U kojim aktivnostima najčešće provodite vrijeme sa svojim djetetom s Dravet sindromom kad ste sami? (Moguće je zaokružiti jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Aktivnosti usmjerene na rehabilitaciju
- b) Aktivnosti usmjerene na medicinsku skrb/brigu
- c) Aktivnosti slobodnog vremena
- d) Ostalo: _____

2. U kojim aktivnostima cijela obitelj kad je na okupu najčešće provodi vrijeme s djetetom s Dravet sindromom? (Moguće je zaokružiti jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Aktivnosti usmjerene na rehabilitaciju
- b) Aktivnosti usmjerene na medicinsku skrb/brigu
- c) Aktivnosti slobodnog vremena
- d) Ostalo: _____

3. Koliko često samostalno odlazite s djetetom izvan kuće kako biste iskoristili slobodno vrijeme (šetnja, park, izlet...)? (Moguće je zaokružiti jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Jednom dnevno
- b) Jednom tjedno

- c) 2-3 puta tjedno
- d) 4-5 puta tjedno
- e) Više od 5 puta tjedno
- f) 1 mjesečno
- g) 2-3 puta mjesečno
- h) Ostalo: _____

4. Koliko često kao obitelj provodite slobodno vrijeme izvan kuće (šetnja, park, izlet...)? (Moguće je zaokružiti jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Jednom dnevno
- b) Jednom tjedno
- c) 2-3 puta tjedno
- d) 4-5 puta tjedno
- e) Više od 5 puta tjedno
- f) 1 mjesečno
- g) 2-3 puta mjesečno
- h) Ostalo: _____

5. Koliko vremena provodite kao pratnja djetetu na različitim terapijama/liječničkim pregledima? (Moguće je zaokružiti jedan ili više odgovora koji se odnose na Vas. Ukoliko je potrebno, nadopišite Vaš odgovor pod "Ostalo".)

- a) Jednom dnevno
- b) Jednom tjedno
- c) 2-3 puta tjedno
- d) 4-5 puta tjedno
- e) Više od 5 puta tjedno
- f) 1 mjesečno
- g) 2-3 puta mjesečno
- h) Ostalo: _____

6. Ovo pitanje kreirano je kako biste mogli izraziti svoja mišljenja, stavove i drugo što nije pokriveno ovim upitnikom. Također u dolje označenom prostoru možete ostaviti komentar za upitnik u cjelini:
