

Cutis Laxa con síntomas neurológicos y/o esqueléticos

Recorrido del Paciente (1)



Pre-diagnóstico & principales síntomas....

... Seguimiento del diagnóstico...

... Tratamientos ...

1. Pre-diagnóstico

Durante el embarazo, Retraso en el crecimiento intrauterino, especialmente para pacientes con historia familiar CL

1. Principales síntomas

Desde el nacimiento: arrugas y/o piel Laxe, amplia fontanela anterior, luxación de cadera, micro o macrocefalia.

Necesidades:

Investigación de mutaciones conocidas por amniocentesis durante el embarazo.

Necesidad de encontrar un dermatólogo experto en CL.

idealmente:

Pruebas prenatales y seguimiento prenatal adecuados durante el embarazo. Formación de Médicos Generalistas, Dermatólogos, Pediatras y otros profesionales de la salud para identificar más rápidamente los síntomas y tener un diagnóstico correcto y más rápido.

2. Diagnóstico

Inmediatamente después de la nacimiento o cuando los primeros síntomas aparecen.

Necesidades:

Consulta multidisciplinaria indispensable (genetistas y dermatólogos expertos de la CL). Información sobre las opciones de tratamiento y el impacto psicológico. Los aspectos psicosociales son subestimados.

idealmente:

Información correcta sobre las opciones de tratamiento en su propio idioma. Más/nuevos estudios y pruebas sobre el impacto médico y psicológico, Atención psicológica y médica integral. Asesoramiento a pacientes, padres y hermanos, Apoyo entre pares (asociación de pacientes). Se escuchan/tienen en cuenta las opiniones de los pacientes y/o familias

3. Seguimiento del Diagnóstico

Posibles complicaciones
Al nacer o Después del diagnóstico:
Retraso mental leve a grave
Convulsiones
Retraso en el crecimiento
Contracturas articulares
Problemas oculares
Osteoporosis
Cierre tardío de las fuentes
Pérdida auditiva

Necesidades:

Encontrar a los expertos
Tratamientos sintomáticos.

idealmente:

Tener una "tarjeta" de los expertos. Tener acceso a una consulta internacional (CPMS?) y a información en su propio idioma.

4. Tratamientos

Tratamiento de los problemas sueltos a lo largo de la vida:

Fisioterapia
Chirurgie Orthopedique

Tratamiento del retraso mental durante toda la vida:

Atención adecuada y evaluación de la gravedad

Tratamiento de arrugas si la carga la mirada de los demás es demasiado pesada en la infancia o en la edad adulta:

Lifting facial, cirugía de reparación

Necesidades:

Encontrar a los expertos, especialmente hay demasiado pocos cirujanos plásticos experimentados. Información limitada disponible, especialmente para la cirugía de reparación (costo, mantenimiento de los resultados, carga de la cirugía para los pacientes y las familias). Esperanza demasiado grande en los resultados (las arrugas no desaparecerán totalmente).

idealmente:

Hacer un "mapa" de los expertos. Tener acceso a una consulta internacional (CPMS?) y a información en su idioma habitual, Apoyo psicológico a los padres y hermanos. Apoyo entre pares (Asociación Nacional de Pacientes) Todos los costos financieros de la cirugía reparadora están cubiertos.

Cutis Laxa con síntomas neurológicos y/o esqueléticos

Recorrido del Paciente (2)

....Seguimiento psicológico....

... Cuidados paliativos y muerte...



5

6

7

8

... Planificación de la familia...

... cuidados de seguimiento...

5. Planificación Familiar

En las primeras etapas de la vida adulta,
Cuestiones de la transmisión genética en las formas dominantes y recesivas.

Necesidades:

Información sobre los riesgos durante el embarazo

idealmente:

los Pacientes reciben toda la información necesaria en caso de deseo de niño, especialmente sobre las pruebas prenatales, la fecundación in vitro y los riesgos durante el embarazo (para la madre y para el niño). Reúnete con un asesor experto.

6. Seguimiento psicológico

A lo largo de toda la vida debido al carga de la mirada de los demás y de la carga de la pesadez del seguimiento médico

Necesidades:

La información disponible sobre la carga psicológica es limitada. No hay una visión general de las diversas terapias disponibles (hipnosis, terapia de comportamiento, psicoterapia, terapia familiar, etc). Psicoterapeutas expertos de la Cutis Laxa (No hay ninguno hasta la fecha).

idealmente:

Asesoramiento en la aceptación y la autoestima, fácil acceso a las diferentes terapias existentes Psicoterapeutas capacitados y expertos en la enfermedad.

7. cuidados de seguimiento

A lo largo de toda la vida,
Evolución de las comorbilidades
Evolución de los problemas esqueléticos
Convulsiones

Necesidades:

Desafíos psicosociales (escuela, trabajo, vida social). Carga Psicosocial/Calidad de vida. Escaso conocimiento de las herramientas/recursos disponibles para niños, adolescentes, escuela, profesores, hermanos, amigos, deporte/actividades sociales. Transición a la edad adulta Cuidado de la piel (sol), Comportamientos diarios (dieta, tabaco, deportes). Apoyo a los cuidadores familiares

idealmente:

Información para el entorno social, Consulta multidisciplinaria. Transición niño/adulto bien organizada en el campo médico (Ortopedia/Neurología). Acceso a la información sobre el cuidado de la piel en su propio idioma, Apoyo a los cuidadores familiares, Centros de respiro para cuidadores que ofrecen atención integral y total al paciente.

8. Cuidados paliativos y muerte

Necesidades:

Acompañamiento/apoyo y consejeros especialmente formados en cuidados paliativos.

idealmente:

Contacto con expertos médicos y apoyo diario de expertos cercanos. Conmemorar colectivamente a las personas fallecidas.