

Vardas Pavardė		Pageidaujamas vardas	
Gimimo data		Lytis	
Pirminė diagnozė Leukoencefalopatija su smegenų kamieno ir nugaros smegenų pažeidimu ir laktatų padidėjimu (LBSL) - taip pat vadinama Mitochondrinės Aspartyl-tRNR Sintetazės nepakankamumu Papildomos diagnozės			
Vaistai/Papildai		<input type="checkbox"/> "Mito Kokteilis" (komponentų sąrašas/dozės)	
Alergijos			
Sritis	Specialistas	Telefono nr.	
Šeimos gydytojas			
Neurologas			
Medžiagų apytakos specialistas			
Genetikas			
Vaistininkas			
Reabilitologas			
Ergoterapeutas			
Kineziterapeutas			
Logopedas			
Dietologas/Mitybos specialistas			
Palliatyvi pagalba			
Psichologas			
Socialinis darbuotojas			

Apie būklę

Leukoencefalopatija su smegenų kamieno ir nugaros smegenų pažeidimu bei laktatų padidėjimu (LBSL) yra ypatingai retas, progresuojantis neurologinis sutrikimas, kuris pažeidžia galvos ir nugaros smegenis. LBSL sukelia DARS2 geno mutacijos. DARS2 genas duoda organizmui instrukcijas fermento mitochondrinės aspartil-tRNR sintetazės gamybai. Dėl DARS2 geno mutacijų, tam tikros nervų sistemos dalys neturi pakankamai energijos kokybiškai funkcionuoti, tai įtakoja mielino funkciją ir gamybą.

Svarbiausi aspektai

- **GALVOS TRAUMA** – Pacientai, sergantys LBSL yra ypatingai pažeidžiami. Galvos traumos gali sukelti labai sunkias pasekmes. Rekomenduojama nuoseklus neurologinis įvertinimas, išplėstinis stebėjimas ir žemesnis slenkstis dėl vaizdinių tyrimų.
- **BŪKLĖ SUNKINAČIOS APLINKYBĖS** - jei įmanoma - išvengti, kitais atvejais gydyti greitai ir agresyviai.
 - Karščiavimas
 - Dehidratacija
 - Badavimas
 - Perkaitimas
 - Hipotermija
- **INFEKCIJA** – Atidžiai ieškoti karščiavimo ar infekcijos simptomų priežasties. Gydyti agresyviai.
- **VAISTŲ TARPUSAVIO SĄVEIKOS** - Kad palaikyti tinkamus medžiagų apykaitos poreikius, pacientai gali vartoti “mito kokteilius” (stiprius antioksidantus ir amino rūgštis) pagal individualų receptą. Konsultuokitės su farmacininku ir/ar gydytoju, kuris žino mitochondrinius sutrikimus ir jų gydymą. Papildomi tyrimai gali būti indikuotini.
- **VERTINIMAS** – Paciento gyvybiniai rodikliai (ypatingai kūno temperatūra), tyrimų rezultatai, ir pan., gali būti už rekomenduojamos normos ribų. Klauskite apie paciento individualias vertes ir pasitikėkite pacientu/jo tėvais, kaip ekspertais kalbant apie jų “normalias” vertes.
- **UŽSITĘSĘS ATSIGAVIMO LAIKOTARPIS** – Paciento atsigavimas gali būti ilgesnis negu tikimasi. Planuokite išplėstinį operacijos, anestezijos, ligos, traumos, sunkinančių aplinkybių (žr. aukščiau) ir/ar vaistų pakeitimą, stebėjimą ir ilgesnį atsigavimo planą.
- **SIUNTIMAS IR KITI VEIKSMAI:** Pacientams turėtų būti patarta nedelsiant po išrašymo kreiptis į savo pirminės sveikatos priežiūros paslaugų teikėją - šeimos gydytoją, neurologą ir (arba) medžiagų apykaitos specialistą. Gali būti indikuotini papildomi tyrimai būklės stebėjimui. Ergoterapeuto ir kineziterapeuto konsultacijos pagal poreikį. Nukreipkite naujiems priežiūros komandos specialistams, jeigu yra poreikis.

Dažnai juntami simptomai (gali pirmą kartą pasireikšti ar pablogėti po sunkinčio įvykio)

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Nuovargis | <input type="checkbox"/> Mobilumo iššūkiai | <input type="checkbox"/> Galvos skausmas |
| <input type="checkbox"/> Energijos trūkumas | <input type="checkbox"/> Pusiausvyros sutrikimas | <input type="checkbox"/> Nistagmas |
| <input type="checkbox"/> Karščio/šalčio netoleravimas | <input type="checkbox"/> Eisenos sutrikimas | <input type="checkbox"/> Traukuliai |
| <input type="checkbox"/> Vidurių užkietėjimas | <input type="checkbox"/> Ataksija | <input type="checkbox"/> Periferinė neuropatija |
| <input type="checkbox"/> Rijimo sutrikimas (disartrija) | <input type="checkbox"/> Spastiškumas | <input type="checkbox"/> Neuropatinis skausmas |
| | | <input type="checkbox"/> Šaltos galūnės (ypatingai pėdos) |

Sveikatos paslaugų teikėjas

Teikėjo vardas:

Data:

Parašas:

Kontaktai: