

中文编译团队：（按章节序，排名不分先后）

第 一 章	编译：早安虫子、浙江奔妈	编辑：北京蔚妈 2014、Joanna、北京甜妈 2016
第 二 章	编译：早安虫子、北京甜妈 2016	编辑：北京蔚妈 2014、Joanna、北京甜爸 2016
第 三 章	编译：早安虫子、北京优优妈	编辑：Joanna、北京甜妈 2016
第 四 章	编译：北京优优妈、北京甜爸 2016	编辑：Joanna、北京蔚妈 2014
第 五 章	编译：北京优优妈、北京蔚妈 2014	编辑：北京甜爸 2016、北京甜妈 2016
第 六 章	编译：北京优优妈、周欣蓉	编辑：上海六六妈、北京甜爸 2016
第 七 章	编译：俊宝爸、早安虫子	编辑：俊宝妈、北京甜爸 2016
第 八 章	编译：俊宝爸、俊宝妈、璎珞	编辑：吒吒爸爸、北京甜爸 2016
第 九 章	编译：上海添添妈、璎珞	编辑：北京甜妈 2016
第 十 章	编译：璎珞、周欣蓉、上海六六妈	编辑：北京甜爸 2016
第十一章	编译：周欣荣、乔妈 - 保定	编辑：璎珞
第十二章	编译：北京优优妈、乔妈	编辑：上海六六妈
第十三章	编译：北京甜妈 2016、北京甜爸 2016	编辑：Joanna
第十四章	编译：璎珞、嘟嘟妈妈	编辑：北京甜妈 2016
第十五章	编译：早安虫子、北京蔚妈 2014	编辑：北京甜爸 2016

责任编辑：湖南糯米妈

排 版：北京豆爸



DRAVET 综合征 英国家庭护理手册

原著版权：Dravet Syndrome UK

中文编译：卓蔚志愿者

与疾病共处，怀希望前行。

本书已由卓蔚向英国患者组织获取中文版编译授权。
中文译文著作权归卓蔚宝贝志愿者所有。



WWW.DRAVETSYNDROME.ORG.CN



衷心感谢
田小娟医生
对本书的医学审校



目 录

第一章 Dravet 综合征简介	5	第八章 教育	26
a) 什么是 Dravet 综合征?	5	a) Dravet 孩子受教育的权利	26
b) 为什么我的孩子患有 Dravet 综合征?	6	b) 主流教育的责任	26
c) 目前 Dravet 综合征能否彻底治愈?	6	c) 早期教育和早期辅助教育	26
d) 癫痫患者的突然意外死亡 (SUDEP)	6	d) 教育、健康和关怀计划	27
第二章 发作类型	7	e) 教育小贴士	28
a) 首次癫痫发作	7	第九章 喘息服务	29
b) 其他发作类型	7	a) 喘息服务	29
c) 发作形式改变	8	b) 居住照护	29
d) 夜间癫痫发作	8	c) 紧急居住照护	29
第三章 第二诊断	10	d) 临终关怀	30
a) 孤独症谱系障碍	10	e) 如何获得喘息服务	30
b) 多动症 / 行为困难	10	第十章 寄宿护理	32
c) 自主神经功能异常	10	a) 了解寄宿护理	32
d) 发育和营养问题	10	b) 关于寄宿护理的基金	32
e) 身体协调性和骨骼发育问题	10	第十一章 社会福利	34
f) 感染和免疫问题	11	a) 相关的残疾经济支持	34
g) 睡眠问题	11	b) 残疾人生活津贴 (DLA)	
第四章 紧急用药	12	或者个人独立支助 (PIP)	34
a) 家庭用急救药品	12	c) 照顾者津贴	35
b) 医院用急救药品	12	d) 就业和支持津贴 (ESA)	36
c) 机械通气	13	e) 残疾人设施补助金	36
d) 使用急救药物的实践	14	第十二章 长大成人	38
e) 应急计划	14	a) 为 Dravet 孩子长大成人做好准备	38
第五章 日常用药	15	b) 关于长大成人的信息	42
a) 药物种类	15	c) 长大成人：何时开始做准备	42
b) 生酮饮食	15	d) 16 岁以上的 Dravet 综合征患者	
c) 发烧管理	16	可获援助基金	42
d) 用药依从性	17	第十三章 家庭生活	44
e) 品牌药 Vs 仿制药：你有权选择	17	a) 重新面对生活	44
f) 积极参与管理疾病	17	b) 家庭关系	45
第六章 额外治疗	19	c) 手足关系	45
a) 额外治疗方法概述	19	d) 消遣娱乐	49
b) NHS 支持的额外治疗方法	20	e) 假期	49
c) 未获 NHS 支持的额外治疗方法	21	f) 工作	50
第七章 Dravet 综合征简介	22	g) 社会支持	51
a) 睡眠	22	第十四章 社会资源列表	55
b) 进食	23	第十五章 附录	59
c) 胃造口术 / 胃管喂养	23		
d) 步态	24		
e) 如厕	25		



第一章 Dravet 综合征简介

a) 什么是 Dravet 综合征？

Dravet 综合征是一种罕见的难治性癫痫性脑病，通常始发于婴儿期，有时也被称为灾难性癫痫。这种疾病由在法国马赛工作的儿科癫痫专家夏洛特·德拉维（Charlotte Dravet）于 1978 年首次描述。该疾病也被称为婴儿严重肌阵挛癫痫（Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy）或婴儿严重多态性癫痫（Severe Polymorphous Epilepsy of Infancy）。

“综合征”是指一组被放在一起考虑的症状或征兆，它通常提示着某种特定的医学诊断。对癫痫综合征来说，其首次发作年龄、不同发作形式、疾病转化发展，以及基于脑电图检查结果以及患者其他的行为特征和学习特征，都是判断“综合征”具体分型的依据。对 Dravet 综合征来说，除了癫痫相关的症状，其他与健康相关的问题和症状也是辅助诊断依据。

Dravet 综合征是一种罕见病，其发病率为 1/29000 到 1/40000 之间。首次癫痫发作的时间通常为 1 岁以内，3/4 的患儿在发作时伴随高烧。一些情况下，幼儿因接种疫苗导致的发烧也会引起癫痫发作。医生在首次接诊时，容易将 Dravet 综合征误认为是一过性的热性惊厥（即与发烧有关的“癫痫发作”）。热性惊厥是一种常见疾病，尽管父母会感到担心，但大多数幼儿仅在年少时发作一次或数次，此后各方面发育正常。但是对于 Dravet 综合征患儿来说，后续将出现多种发作类型，可能会影响患儿生长发育。

在 Dravet 综合征患儿出现癫痫发作的第一年，其发作形式通常是阵挛发作，可能出现持续状态，阵挛多表现为半侧身体抽搐。

患儿在 1 岁以内智力运动发育正常。一岁以后，多种形式的发作会出现，包括：

☆ **肌阵挛发作**：单个或多个肌肉抽搐，身体单侧阵挛或全身阵挛。

☆ **非典型失神**：孩子会盯着某处并伴随短暂的意识丧失。

☆ **局灶性发作**：可能会伴随意识障碍。（补充说明：表现为局部肢体节律性抖动，可有意识，或伴意识减低。）

☆ **非惊厥性持续状态**：孩子可能出现反应差、精神欠佳、表现力弱的状态。（补充说明：临床上无双眼凝视、无四肢僵直抖动表现，仅表现为反应差、精神欠佳，需注意是否存在非惊厥性持续状态。）

☆ **癫痫持续状态或连续发作**：发作时间长或反复短暂的发作，但发作间期意识不能恢复。

Dravet 综合征患儿尤其容易出现癫痫持续状态。因此，即刻进行医疗干预对于尽快终止癫痫发作至关重要，这样可以减少因长时间发作而引起的脑部损伤，减少因呼吸不畅导致的其他风险。

患儿 1 岁以后会出现发育迟缓或倒退等现象，有时甚至较为严重。也可能会出现自闭症和注意力缺陷多动障碍 (ADHD) 症状。

此外，Dravet 患儿可能会存在不同程度的活动障碍，特别是共济失调导致的步态不稳。由于个体差异，一些患者受影响较为严重，另一些则并不明显。



b) 为什么我的孩子患有 Dravet 综合征

约 80% 的 Dravet 综合征患者，其 *SCN1A* 基因存在突变。*SCN1A* 基因所携带的遗传密码会指导组成钠离子通道的蛋白质的合成，因此突变通常会带来钠离子通道功能的改变，也就是说，突变会影响钠离子在细胞间的流动，从而影响细胞间电信号的传导。因此，一个由突变基因编码的异常蛋白会形成钠离子通道功能异常，从而引发癫痫发作。但是这个基因发生突变并不一定导致 Dravet 综合征。*SCN1A* 突变也可与其他表型相对较轻的癫痫相关，例如伴随热性惊厥的遗传性癫痫 + (GEFS+)。

在 Dravet 综合征中，这种基因突变多数为新生突变，而非遗传自父母。少数 SCN1A 基因突变是从父母传递给孩子的。一些 Dravet 综合征患者可能有热性惊厥或癫痫的家族史。

至于 Dravet 综合征的具体发病原因，目前尚不清楚，相关研究正在进行。对于没有携带 *SCN1A* 突变的 Dravet 综合征患儿，其他的致病基因突变也正在被逐渐发现。

最重要的，**家长需要明白，这一切并不是他们的错**。基因突变可能发生在每个人身上。这一次，它们只是随机出现在了患儿的 *SCN1A* 基因上。

c) 目前 Dravet 综合征能否彻底治愈？

不幸的是，目前没有治愈 Dravet 综合征的方法。

现有治疗只集中于控制或减少癫痫发作，以尽量减少其对发育的影响，并减少因癫痫发作而造成的伤害。

医生给患者使用抗癫痫药物，但这些药物并不是对所有 Dravet 综合征患者有效。

Dravet 综合征患者及其家属面临的多重挑战，需要全面评估和多方面支持。

许多 Dravet 综合征患者的预期寿命很长，但患有严重残疾的患儿其寿命可能会受到影响。

d) 癫痫患者的突然意外死亡

SUDEP (Sudden Unexpected Death in Epilepsy Patients) 是指癫痫患者意外猝死，但未发现其他引起死亡的原因。癫痫持续发作意味着更高的意外猝死风险，因此，Dravet 综合征患者相较其他类型的癫痫患者，SUDEP 风险更高。

这个话题很沉重，但是许多家长希望能对 SUDEP 有充分的了解，并且感到自己有能力可以尽己所能，从而确保孩子过上安全、快乐的生活。

专业人士认为，**尽量控制癫痫发作是预防由于 SUDEP 和癫痫持续状态所致死亡的最佳方法**。因此，请与您的医疗团队一起努力为您的孩子寻找、优化控制癫痫的治疗方案，无论是通过药物治疗，饮食治疗还是替代疗法。

文献报道，在 2003 年至 2007 年期间于英国出生的 88 名 Dravet 综合征儿童有 5 名在 7 岁以前死于 SUDEP 或癫痫持续状态，比例为 6%。





第二章 发作类型

a) 首次癫痫发作

Dravet 综合征最初的特征是持续、反复的癫痫发作。首次发作通常在 1 岁以内；随着时间的推移，可能会出现其他发作类型。

首次癫痫发作

识别发热发作 (febrile seizures) 对诊断 Dravet 综合征来说很重要。发热发作通常由疾病或者疫苗接种引起的高烧或体温迅速升高诱发，发作类型通常为强直阵挛发作 (tonic-clonic seizures) 或半侧阵挛发作 (hemiclonic seizures)。

强直阵挛发作 (Tonic clonic seizures): 包括手臂和腿部的僵硬 (强直期)，然后是手臂、腿和头部的抖动 (阵挛期)。

半侧阵挛发作 (Hemiclonic seizures): 与强直性阵挛发作类似，不过只限于单侧肢体的抽搐。

热性惊厥在儿童期很常见，通常与某种癫痫没有必然联系。

首次发热发作发生在婴儿早期 (补充说明：高峰年龄为出生后 6 个月)，同时伴随持续状态 (通常持续超过 10 分钟，有时也会超过半小时)，常提示可能是 Dravet 综合征。这些长时间发作可能会导致儿童到重症监护室住院，或在急诊室接受紧急治疗。

b) 其他发作类型

其他发作类型可能在孩子 1 至 4 岁出现：

肌阵挛发作 (Myoclonic seizures): 这种发作可以被形容为“跳动”，它们是由肌肉的快速收缩和松弛引起的。在癫痫患者中，肌阵挛发作会导致身体两侧的异常动作，同时导致肩膀和手臂的抽搐或头部的下垂。有时快速的肌阵挛发作会导致跌倒。熟睡过程中突然的小抖动是完全正常的，而且在非癫痫患者身上也会出现。

局灶性发作伴意识障碍 (Focal seizure with impairment of awareness): 在这种类型的癫痫发作中，由于意识受损，患者可能会出现反应迟钝和迷糊。还可能出现无意识的动作，如咂嘴、走神、或手无目的摸索动作等。

不典型失神发作 (Atypical absence seizures): 失神发作通常是短暂的 (通常少于 20 秒)，并且常常突然开始，突然结束。它们有两个基本组成部分：

✓ 临床上可表现为意识减低 (愣神)，可能同时伴随有点头或摔倒有关。

✓ 脑电图 (EEG) 显示广泛的棘慢波放电。

失张力发作 (Atonic seizures): 也叫跌倒发作 (drop seizures)，运动性发作或跌倒 (drop attacks)。失张力发作是因为脑功能短暂障碍导致的肌肉张力短时间下降。其发作时间通常很短，不足 15 秒。发作本身不会导致损害，但由于丧失对肌肉控制的可能会出现跌倒等情况，导致间接损伤。在某些情况下，患者的部分肢



体可能会出现暂时麻痹症状，但这种状态持续通常不超过三分钟。

非惊厥状态 (Non-convulsive status): 指患儿出现意识减低等，通常是持续性癫痫电活动的结果。(补充说明：临床上无双眼凝视、无四肢僵直抖动表现，仅表现为反应差、精神欠佳，需注意是否存在非惊厥性持续状态。)

c) 发作形式改变

Dravet 综合征的发作类型会随着年龄逐渐演变，改变通常发生在以下四个方面。

发作频率增加，癫痫持续状态减少：一般情况下，随着年龄的增长，通常在四岁左右的时候，癫痫持续状态次数逐渐减少。然而，Dravet 综合征患者仍然容易出现癫痫持续状态，特别是生病和感染时。在此阶段，发作频率逐渐增加，但每次发作持续时间更短，持续状态逐渐减少，因此并不经常需要医疗急救。

出现局灶性发作伴意识障碍：发作前可能会有一些先兆，患儿会感觉不舒服，并到父母身边寻求安慰。一旦意识受损，患儿就会表现出无意识的行为，如咂嘴、咀嚼或吞咽，也可能出现记忆力丧失 (健忘症)。患儿此时可能会继续进行原来的动作，如步行，但是这些动作其实没有目的或计划。家长可能根本意识不到患儿的异常。其他人很难认识到患儿正在发作，特别是当患儿还不会说话、或者伴有严重的发育迟缓或学习障碍时。

出现肌阵挛发作：通常出现在一到四岁之间，一般会发展为全面性强直阵挛发作。(补充说明：也可近表现为肌阵挛发作)。

出现夜间发作：随着年龄的增长，可能会在晚上开始出现癫痫发作，特别是进入睡眠阶段时。对于一些家庭来说，这是一种积极的改变，毕竟不用再担心孩子因意外跌倒而受伤，但对另一些家庭来说，夜间发作会带来额外的焦虑和恐惧。(补充说明：夜间发作可能会导致一些危险情况，比如因呕吐导致异物吸入气管引起窒息、坠床等情况，不能被及时发现，从而可能威胁患儿生命。)

d) 夜间癫痫发作

随着年龄的增长，一些患者可能会在晚上开始出现癫痫发作，特别是在进入睡眠的阶段。对于一些家庭来说，这是一种积极的改变，毕竟不用再担心孩子因意外跌倒而受伤，但对另一些家庭来说，由于无法及时发现，夜间发作可能会出现癫痫持续状态，导致患者猝死风险提升，这也给家庭带来了额外的焦虑和恐惧。

有许多方法减少意外和忧虑，比如：

✓ 为孩子准备一张专门的床。床两侧有较高的床档以确保 Ta 不会掉下来。

✓ 陪孩子一起睡。

✓ 利用血氧心率监测设备来监测患儿的心率和血氧水平。

通常，患儿发作时，心率会增加，血氧水平却会下降。如果血氧心率监测设备监测到患儿癫痫发作导致的数据改变，设备可以发出警报，以便家长 / 护理人员在必要时实施急救。血氧心率监测设备通过粘性探针附着在患儿身上，通常是在脚趾上。(注：目前国内也有监测心率血氧的家用便携医疗器械，有条件的家庭可自行选购。需要提醒的是，请确保产品可在国家药监局官网 <http://samr.cfda.gov.cn/> “公众查询”栏目可以检索到，只有经过正式注册的医疗器械才能确保监测数据的准确可靠)。





在英国，这些设备目前尚未收入英国国家医疗服务系统 (NHS) 的报销目录中，因为迄今为止还没有证据表明其能够减少癫痫患者意外猝死（SUDEP）的发生，但对许多家庭来说，这些设备可以提供一份安心。

需要注意的是，设备可能会出错，比如出现故障或者提供错误警报。这种类型的监测永远无法替代对临床现象的密切观察。

- ✓ 癫痫监测床垫能够监测到强直阵挛发作。此外，如患儿不在床上也会发出警报。
- ✓ 质量好的家用视频监控（婴儿监视器）或闭路电视系统。
- ✓ 在患儿的卧室里放一张单人床。当孩子身体不适时，父母 / 护理人员可以使用。
- ✓ 定时起床查看患儿状态。

更多监测设备推荐，请登录英国患者组织官网查看。

<http://www.dravet.org.uk/family-support/monitors>



第三章 第二诊断

癫痫和发育迟缓是 Dravet 综合征患儿的主要问题；然而，这些患儿也会出现一系列其他健康问题，有些问题比较普遍，有些则只在极少部分的患儿身上出现。这些问题的严重程度也因人而异。具体问题如下：

a) 孤独症谱系障碍

孤独症谱系障碍影响一个人如何与他人交流和联系，以及他们如何理解周围的世界。孤独症是谱系疾病问题，也就意味着，虽然所有被诊断为孤独症谱系障碍的人都有某些特定的障碍，但这些障碍对每个患儿的影响也有很大的差别。一些孤独症患者能够相对独立生活，有些患者则可能一直伴随着学习障碍，需要终身的专业支持。某些孤独症患者也可能对声音，触觉，味觉，气味，光线或颜色过度敏感或反应迟钝。

超过半数的 Dravet 综合征患者被诊断出孤独症谱系障碍。由于孤独症和 Dravet 综合征都是谱系障碍，不同患者之间会有很大差异，一些儿童可能表现出轻微的孤独症特征，而其他可能表现出比较重度的孤独症障碍。Dravet 综合征患者经常伴随沟通和社交困难，如果家长担心孩子有孤独症谱系障碍，不妨带孩子请孤独症专科医生诊断。

b) 多动症 / 行为困难

注意缺陷多动障碍（ADHD）在学龄儿童身上很普遍，大约 10% 的学龄儿童都受其影响，尤其是男孩。通常在七岁之前出现。患有多动症的儿童往往做事冲动；他们表现出多动，冲动和注意力缺陷的特点。他们可能理解周围的人的期望，但很难按要求完成任务，因为他们无法静坐，无法集中注意力，也难以关注细节。虽然这些问题普遍存在于所有的儿童，但是对于多动症患儿来说，这些症状更常出现。它们削弱了孩子在社交，学业和家庭中发挥作用的能力。但是通过积极的治疗，患有注意力缺陷多动症的孩子能够控制自身的症状。

c) 自主神经功能异常

60% 以上的 Dravet 综合征患者存在自主神经症状。包括体温调节障碍，出汗减少，心率过快，消化和血液循环不畅。

d) 发育和营养问题

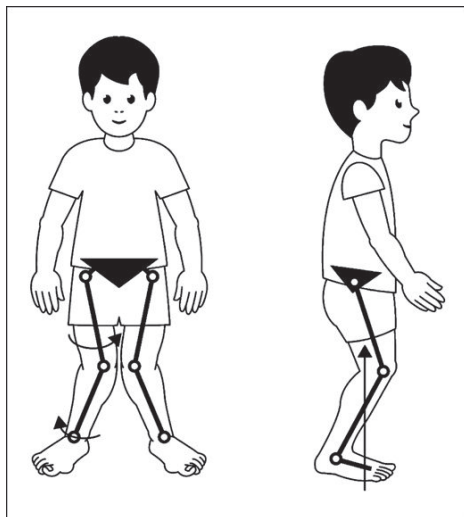
这方面的问题包括所谓的“未能茁壮成长”（体重不足，生长缓慢，身材矮小），骨质减少，脊柱侧弯以及偏食，食欲不好或营养吸收的问题。虽然这些问题不会出现在所有的患儿身上，但大约 60% 的 Dravet 综合征儿童表现出不同程度的发育和营养问题。





e) 身体协调性和骨骼发育问题

高达 80% 的 Dravet 综合征患者出现了包括步态异常，如共济失调和蹲伏步态。一些患者在不平足和脚趾外翻同时还伴有肌张力过高，痉挛性瘫痪或关节过伸等问题。



图：蹲伏步态示意图

出处：Progressive Gait Deterioration in Adolescents With Dravet Syndrome

f) 感染和免疫问题

呼吸系统和消化道等部位经常性感染也是困扰一些 Dravet 综合征患者的问题。目前尚不明确这是否是一种免疫缺陷还是和 Dravet 综合征有特定的联系。

g) 睡眠问题

严重的、顽固的、难以治愈的睡眠障碍，在 Dravet 患儿身上也很常见。睡眠障碍经常困扰 Dravet 患者，并且严重影响了患者和家庭成员的生活质量。家长需要重视并管理好孩子的睡眠。



第四章 紧急用药

当持续发作状态超过一定时间时，患者家庭必须使用一些急救药物来终止发作。这里我们提供了一些可供选择的紧急药物。以下顺序不作为对药物重要与否的判断依据。也就是说，用药选择因人而异。

a) 家庭用急救药品

地西洋（又名安定）：

这是一个苯二氮卓（卓有++头）类药物，通常用于治疗焦虑、恐慌、失眠以及癫痫，包括癫痫持续状态和肌肉痉挛。该药物起效快速，并且相对有效。家庭用急救地西洋采用直肠给药的剂型。

咪达唑仑：

家用咪达唑仑通常采用鼻黏膜给药途径。给药方法是患者侧躺，将药液贴鼻腔壁灌入鼻腔，或用预装药液的注射装置（没有针头）灌入鼻腔。预装药液的注射装置更简单方便，原因不需要计算给药剂量，因此给药更不容易出错。

目前（在英国）有两种浓度的制剂可供使用。

三聚乙醛：

用于治疗癫痫持续状态，三聚乙醛（及水合氯醛）的优点在于不抑制呼吸，不像地西洋和其他苯二氮卓（卓有++头）类药物。所以，在没有呼吸复苏相关设备或者当呼吸已经受累时，使用该药物更加安全。通常，该药物通过直肠给药。

尽管三聚乙醛可用于癫痫持续发作，但该药物保存期限很短，使用起来有强烈的气味，且气味会在空气中停留约 24 小时，这点请家长不必惊慌。

在家里使用紧急药物时，您可能感到非常恐惧并承受巨大压力。尽量保持冷静，根据孩子的情况一步一步执行。

b) 医院用急救药品

当 Dravet 综合征使用了急救措施，但发作仍然不终止时，需要立即将患者送往医院急诊。

在医院，医生可能使用以下急救药品：

劳拉西洋：

一种高效能的苯二氮卓（卓有++头）类药物，用于急性发作的短期治疗。劳拉西洋一般在医院通过静脉注射给药。





苯妥英：

苯妥英能有效地阻止癫痫发作。给药方式首选静脉注射，因为苯妥英在肌肉中吸收利用较为缓慢。

虽然苯妥英不推荐作为 Dravet 患者日常维持药物，但静脉注射能够有效终止发作状态。

不过对一些孩子来说，给予苯妥英反而可能会加重癫痫发作。

苯巴比妥（又名鲁米那）：

苯巴比妥抑制脑功能，有镇静和催眠的作用，容易产生嗜睡。推荐采用静脉注射的方式给药。

c) 机械通气

对于 Dravet 综合征患者来说，使用镇静药物和癫痫持续状态都可能导致患者呼吸不畅。机械通气本身并不是一种药物，但可以确保患者的氧气供应。因此，了解机械通气的相关知识至关重要。

何时需要使用机械通气？

两种情况需要使用机械通气：

其一，当患儿无法有效地自主呼吸时；

其二，当患儿失去知觉，无法充分控制气道时。

第一种情况，通常发生在患者本身呼吸功能差、无效呼吸或呼吸暂停的情况下，最常见的原因是感染（感染部位可能是肺部局部，或更广泛的脓毒症），阻塞或疲劳。一些慢性疾病也可能导致呼吸问题。

第二种情况，由于意识不稳定或认知能力较低时，患者可能无法“控制自己的气道”。该情况常见于正在发作和发作之后尚未恢复的孩子。由于失去意识时，胃内容物可能会因为呛咳误吸入肺部，导致无法有效呼吸。

医生如何开展机械通气？

首先，孩子会被给予一些药物来帮助他们放松，即使他们看起来失去意识。

医生会将一个气管内插管放置在患者口腔中，并将其向下送至气管。

气管内插管将被放置于主支气管软骨环的上方（即隆突）。在隆突这一位置，气管分成左右主支气管两支，只有放置在这里，通气对两肺才都有效。

管道的另一头会被连接在呼吸机上。呼吸机又被成为生命支持机器，它将替代或帮助你的孩子呼吸，直到他们不靠机器也能正常呼吸。

这个过程可能需要几小时或几天，有时甚至需要几个星期。由于患者需求不同，因此可能每个患者会采用不同的支持模式。但这些模式都可以将空气 / 氧气送至肺部，把二氧化碳带走。

在机械通气期间，您的孩子将会被密切监护，特别是心率和血氧饱和度，同时会被给予镇定剂，确保他们处于舒适和睡眠状态。

患者家长会被告知吗？

如果孩子确实需机械通气，儿科医生和麻醉师会告知您。



他们会尝试在操作前和你讨论使用呼吸机的利和弊，然后由您来定是否使用。

但有时，因情况紧急，医生只能事后向您解释。

当需要机械通气时，医生和护士可以决定患者家长是否可以在旁陪护。

使用了机械通气的孩子可能会看起来让人心疼。他需要躺在 ICU 里，身边带着几根管子和电线。

如果当地医院没有儿科重症监护室，你的孩子需要被转到最近的中心医院。

d) 使用急救药物的实践

慢慢的，你会掌握家庭急救的方法，但你可能永远都会觉得家庭急救是伴随着恐惧和焦虑的：

当你为孩子实施急救的时候，除了用药，你还要打急救电话和安抚家人。

试着深呼吸，保持冷静。你为孩子所做的一切都非常了不起。也能救他们的命。

急救过后，你会突然感到恐慌和沮丧，别担心，这是身体应对压力的正常反应。

e) 应急计划

由于 Dravet 综合征是一种罕见疾病，我们期望所有医学专业人员都知道它、并懂得急救和治疗是并不现实的。为此，我们强烈建议您事先与主治医生合作，制定一些协议。我们推荐以下三条：

✓ 紧急发作协议：详细说明病人发作时应被使用的药物，使用顺序和适当剂量（毫克 / 千克）。

✓ 救护车协议：详细说明可在送往医院的途中使用的药物，以及在到达时需要采取的措施的信息，例如，根据孩子情况需要时提出心肺复苏的要求。您需要与当地的会诊医师合作，他们将与当地的救护车服务保持联络。

✓ 综合医院协议：有些时候你只是知道你的孩子有点不对劲，但你又不能完全指出。综合医院协议将提供一些关于 Dravet 综合征的简要信息、你的孩子可能存在的其他诊断、以及应该做什么检查，例如血液检查，拭子等检查等等。

关于协议，最重要事情是与您的医疗团队合作，以确保其内容准确。急救医务人员也可以信赖医疗团队给出的建议。协议应该印在有医院信头的信笺上并由医生签字。

一旦有了急救协议，我们建议患者能随身携带，并在其经常活动的场所保留一份副本。如学校 / 学院 / 住所、急诊室、全科医师诊所、救护车站以及当地医院的儿科病房。

协议应包括孩子的基本信息，例如：出生日期、地址、目前的药物、过敏情况以及您医疗团队的联系方式。我们提供了一些协议示例，作为书后面的附录。

一份经过医生认可的紧急协议，可以帮助患儿无论在任何地方，一旦出现紧急情况都能获得基本的处理。





第五章 日常用药

为了控制或减少发作,Dravet 综合征患儿通常需要采用多药联用的方式,每天服用多种药物。

a) 药物种类

首先请记住,药物疗效因人而异。

丙戊酸钠 (Sodium valproate): 是丙戊酸的钠盐,是一种用于治疗癫痫的抗惊厥药。对于不能口服药物的患者,静脉给药也可以达到治疗效果。

氯巴占 (Clobazam): 这是一种被批准与其他治疗联合应用的苯二氮卓(卓有+头)类药物,该药物适应症人群为一线药物无效或耐药的癫痫患者。不推荐 6 个月至三岁患儿使用。

司替戊醇 (Stiripentol): 当单独使用丙戊酸钠或氯巴占不能有效控制癫痫发作时,司替戊醇可以作为丙戊酸钠、氯巴占的添加用药。目前,该药物仅被批准用于治疗 Dravet 综合征。

托吡酯 (Topiramate): 用于治疗儿童和成人癫痫的抗惊厥药物。

左乙拉西坦 (Levetiracetam): 一种用来治疗癫痫的药物;目前该药已被批准用于治疗局灶性发作,或作为局灶性发作、肌阵挛和强直阵挛发作的添加药物。

溴化物 (Bromides): 这是一种上市多年的抗癫痫药物。该药在英国并不常用,但在德国和日本是用于治疗 Dravet 综合征的一线药物。一些英国的 Dravet 综合征专家也会推荐试用该药。

一些药物可能会导致 Dravet 综合征患者发作频率增加、持续时间延长,比如:卡马西平 (Carbamazepine)、拉莫三嗪 (Lamotrigine)、(奥卡西平)、苯妥英 (phenytoin) (需要说明的是,尽管苯妥英如果用作日常维持用药会增加癫痫发作,但是可以急救处理时作为静脉注射药物使用)。

目前,两种有可能对 Dravet 综合征有效的治疗药物目前正在开展临床试验,我们期待它们未来能为 Dravet 综合征的治疗带来好消息。

b) 生酮饮食

生酮饮食是一种医学处方饮食,主要用于对已有抗癫痫药物耐受的患者。研究表明,生酮饮食对 Dravet 综合征具有较好的效果。因此,如果药物疗效不好,可以考虑在早期采用生酮饮食。

无论是哪一种类型的生酮饮食,其做法都是在限制碳水化合物的同时,吃脂肪含量更高的食物。蛋白质的摄入量取决于生酮饮食疗法的类型。

这些饮食通过改变大脑的供能来源来达到控制发作的效果。

在正常的饮食中,我们的能量来自碳水化合物,比如大米,面包,面食,蔬菜,水果和糖分。他们转化成葡萄糖,



为大脑提供能量来源。

葡萄糖通常只能在体内储存大概 24 小时至 36 小时。当葡萄糖过剩时,未被完全利用的部分会转化为脂肪。当葡萄糖不足的时候,比如当人生病或者不吃东西时,大脑仍然需要燃料才能运转,我们身体新陈代谢就把原来消耗葡萄糖的模式切换到“备用的”燃烧脂肪的模式。

当我们燃烧脂肪时,身体就产生了酮体。出于某种原因,正是处于这种“酮体”的状态,可以对控制癫痫发作和_生活质量产生积极的影响。其作用机理尚不清楚,研究人员正在继续深入研究。

生酮饮食治疗有四种不同的方案,需要根据个人需要量身定制。患者家庭不能擅自开展生酮饮食疗法,而是需要在经验丰富营养师的指导下进行,同时需要获得神经内科专家的支持。

每隔数月,开展生酮饮食的患儿需要验血确认身体状况。同时,你应该每周与营养师沟通,特别是在开始生酮饮食的初始阶段,因为要确保能够达到合适的酮体水平。

限制: 高碳水化合物的食物

消耗: 高脂肪的食物

开展生酮饮食不需要调整其他的治疗方案。一般情况下,三个月以内的时间就可以判断生酮饮食是否对患者有帮助。

如果生酮饮食有效,神经内科医生可能会考虑减少药物。但是治疗方案因人而异,一些患者在生酮饮食的同时还需要药物治疗,部分患者可以完全停用药物。此时,需要经验丰富的专业团队来寻找生酮饮食与药物之间的合理平衡,从而达到最佳的生活质量。

需要注意的是,各种类型的生酮饮食都需要补充维生素和矿物质,因为生酮饮食本身并不能提供全面的营养。有些生酮饮食疗法可以在营养师的指导下在家里开展,但一些医院或研究中心更愿意让病人在住院的条件下开启生酮饮食。开启生酮饮食时,患者并不需要禁食,也不需要限制液体的摄入。

如果生酮饮食确有疗效,通常建议患者坚持两年时间再慢慢停止。在绝大多数情况下,在停止生酮饮食后,其对患者的益处仍会持续,即使患者开始了正常饮食。

c) 发烧管理

控制发烧是管理 Dravet 综合征的关键,因为发烧经常引发癫痫发作。因此,请密切关注患儿,并迅速处理发烧的症状。

如果孩子发烧了,可能需要采用栓剂来退烧。

因为当孩子不舒服、呕吐或者有胃病时,口服退烧药物可能会变得比较困难,肛门给药更容易操作。

这类剂型通常可以由您的全科医生处方(在国内,退热栓可以在药店购买),以便在家使用。

与所有药物一样,在使用任何新的药物之前,您都要向医生寻求建议,注意给药剂量不要超过医生的医嘱。

注意,直肠给退烧药是作为口服给退烧药的替代,而不是在口服给药后的额外给药。

了解孩子的“正常”基础体温是有必要的。

Dravet 患者的父母经常报告,他们孩子的体温基线明显低于正常标准。截至目前,这还只是一个“传闻”,因





为没有对此进行的相关研究。有时患者可以在发烧期间短暂服用额外的药物预防发作，如氯巴占。这也是您需要与您的医疗团队讨论的问题。

d) 用药依从性

和所有的药物一样，在给孩子用药时要遵守医嘱及说明书，这是非常重要的，特别是给药的剂量和完整治疗疗程。

如果您对孩子的药物有任何顾虑，建议你和孩子的医生谈谈——最好是寻求指导，而不是自己改变用药。

在调整用药以前，请必须要先跟您的医疗团队沟通，这一点至关重要。Dravet 综合征患者对药物的一点点改变就可能非常敏感，所以调整用药必须要咨询专业医生。

e) 品牌药 Vs 仿制药：你有权选择

药物的通用名是指药物主要成分的名称（例如，丙戊酸钠）；

药物的商品名是指制药公司命名的名称（例如赛诺菲公司的德巴金、湖南省湘中制药的宝庆），是指含特定成分的处方制剂。

药物专利过期后，市面上会有仿制药和品牌仿制药（原研药）等多种成分相同、即通用名相同，但商品名不同的产品。

假如某种药品对孩子的孩子有效，要记住坚持使用最初开具的处方商品名。

例如，如果您一直接受德巴金（或宝庆）的治疗，请最好坚持使用，而不是更换使用其他品牌的丙戊酸钠制剂，因为不同公司同一成分的抗癫痫药有可能会有不同的疗效。

已有患者描述，因使用不同商品名的药品，患者出现了不同副作用或发作形式改变的情况。

英国国家卫生与临床技术优化研究所（NICE）建议，癫痫患者应尽可能使用同一品牌的癫痫药物。

如果开具癫痫药处方的人想改变你孩子药物的品牌，他们应该首先和你讨论这个问题。

为孩子拿药时，如果药品看起来和你以前习惯使用的不同，一定要向药剂师问询。

您的孩子有权继续使用同品牌药物，不管是仿制药还是品牌仿制药（原研药）。如果你有任何问题，请向您的医生咨询。

f) 积极参与管理疾病

没有人比你更了解孩子的状况。参与监测和报告药物的积极作用和不良反应，是关系到孩子切身利益的重要举措。

对于 Dravet 综合征患者来说，用药既是一门科学，也是一门艺术；它因人而异，也会随着孩子的成长和变化而改变。



因此，你应该站出来，在孩子病情的管理中扮演积极的角色，和你的医疗保健专业人员讨论所有的问题、建议和你的担心。

每次与医生见面时，你都需要做好准备，这样有助于你得到更适合孩子的调药方案。

一些家庭介绍了坚持记录发作日记的经验，他们发现，这种做法是非常有用的。它不仅有助于家庭注意到发作形式的改变，也可以极大地有助于医疗团队看到癫痫发作和用药之间的可能的相关性。

你可以随手记录简单的日记，比如发作、用药、孩子整体的健康情况等，此外，也有许多应用程序或网站可以用以填写上述内容。

深入研究，不惧提问，你也可以成为孩子健康的关键守护者。

患者故事： 成年的 Dravet 综合征患者

伦敦大学学院神经病学教授、英国国家医院神经科及神经外科的神经科名誉顾问 Sanjay Sisodiya 医生发现了一位年过五旬的 Dravet 综合征患者 x。x 的病史显示，他在婴儿期完全正常，但是在接种百日咳疫苗后开始癫痫发作。从那以后，他的发育出现了迟缓，他的父母开始注意到他开始落后于比他小的弟弟妹妹。在接下的的几年里，他出现了认知和行为问题，当时可用的药物并未能成功控制他的癫痫发作。多年来，他尝试了各种试验的药物和新的抗癫痫药物，同时也给他带来了很多副作用，最后他的家人决定停止尝试新的药物。

当 x 遇到 Sisodiya 教授时，他仍然遭受长期的癫痫发作和并且反应迟钝。他们谨慎地试了一些新的药物和但病人 x 情况变得更糟，失去了说话和吞咽的能力。其结果是 x 需要安装一个饲喂管。随后，他的家人和 Sisodiya 教授坚持给他尝试更多的药物。他们关注到 x 的交流能力越来越差。在 Sisodiya 医生确诊 x 之前，其他神经病学家并没有将 Dravet 综合征和成人癫痫联系在一起。当一篇关于疫苗接种导致的脑损伤的论文发表后，医生开始认识到，相当一部分的患者可能存在 scn1a 基因突变相关，因此，Sisodiya 医生对病人 x 的基因进行测序，结果发现 scn1a 基因突变，由此确诊 Dravet 综合征。

确诊帮助 Sisodiya 医生从分子和细胞层面解释癫痫的发作过程，从而也能为 x 选择更加合适的药物，并解释为何过去的治疗为何存在问题。自从 x 的治疗方案被调整后，其发作频率明显减少，交流变多了，也能说整句了。他的记忆力也有很大的改善，能够表达自己的观点，也找回了一些失掉的个性。

目前，他已经超过六十岁了





第六章 额外治疗

对 Dravet 综合征患者来说，确诊也许会花费相当长的时间。一旦确诊，为了帮助患儿可以达到最佳的生存状态，您可以开始考虑管理疾病。除了癫痫发作，您可能会深受打击地发现，这个疾病通常还伴随一些其他方面的问题，建议您关注以下几个方面的问题。

a) 额外治疗方法概述

在控制发作的前提下，管理孩子的其他健康和发育问题十分重要。

您有必要这样做：找不同领域的治疗师和专家对孩子进行发育评估，并且越早接触这些专家越好，即使您的孩子还没有表现出发育迟缓或困难。他们将帮助您了解和管理孩子与 Dravet 综合征相关的整体健康需求。

您需要定期地不断地参加评估。医生越了解孩子，越可能帮助您指定合理的定期复查计划。

不要害怕问问题，要全方位的了解孩子，并坚持全方位的治疗！

通过评估,Dravet 综合征患儿往往被发现还需要物理治疗 (physical therapy ,PT),作业治疗 (occupational therapy , OT), 语言治疗 (speech therapy, ST), 社会 / 游戏治疗 (social/play therapy) 等。患儿能从丰富而又激励性的环境中取得进步，也可能从非传统疗法中得到帮助。

很多治疗方法被纳入了英国国家医疗服务体系 (NHS)，接受治疗的家庭可以获得相应的补助。一些特殊的非传统治疗方法也可以作为补充，但这类自主选择的治疗方式需要患者家庭自行承担相应的费用。

在英国，提供额外治疗的治疗师需要由当地的健康服务中心、临床协调小组 (Clinical Commissioning Group , CCG) 或者社工来协调安排。

理论上，他们会帮助您协调孩子需要各种 NHS 资源，因此无须您和治疗师单独联系。

此外，您可能需要联系当地残联，请他们开展评估并给配置一位社工。社工可为您和您的家庭提供帮助，他们往往是您能享受到很多对您和您的孩子以及整个家庭有益服务的关键。

永远不要觉得为家庭配备一个社工是失败的表现，相反它更能体现您是多么积极地在帮助孩子和家庭最大限度地发挥他们的潜能。

(编辑注:在中国，目前还没有成体系的额外治疗系统，如果您想开展额外治疗，需要自己主动去寻找相关资源。我们渴望家长们和我们一起呼吁和探索，向大家分享具有可及性的优质资源。)



b) NHS 支持的额外治疗方法

发音和语言疗法

Speech and language therapy, SLP

发音和语言治疗专家能够对您的孩子进行评估，并指导孩子的发音、表达和沟通能力，使孩子们能最大程度地表达自己。

他们也能帮助那些有饮食和吞咽障碍的孩子，教他们如何用其他行之有效的方式来沟通和交流，包括：

☆ 图片交换沟通系统 PECS

Picture Exchange Communications System

该系统创建于 1985 年，通过使用各种图片来帮助孩子们进行沟通交流并逐步地建立他们的语言能力。

☆ 默启通手语 Makaton

这是一种手语类型，在普通语言的同时搭配使用手势和书面或可视的符号进行辅助交流。

☆ 交流提升设备

Augmentative communication devices

包括系列的电子设备和软件，帮助孩子交流。

找一个语言治疗专家

您的社区医生或者专业的保健医生能够，也应该向您推荐您孩子所需的额外治疗。

不过在英国的大多数地区，您可以通过直接联系本地的服务机构来自助寻找这样的专家，也可以通过第三方语言康复网站的网站找到语言治疗专家。网址：www.helpwithtalking.com

作业疗法 (Occupational therapy)

儿科康复治疗师帮助孩子发展自我护理、教育和玩耍方面的技能。他们评估孩子是否存在感觉和运动方面的功能性困难，并帮助孩子克服这些困难。

例如，他们可以帮助孩子学会如厕和控制膀胱。他们将密切与家庭合作，让孩子发现自己可以做的事情，从而训练他们来达到最大的独立性。

您的社区医生或者会诊医生能为这方面的治疗提供参考和建议。

物理疗法 (Physiotherapy)

物理疗法能够帮助孩子取得最大水平的功能方面的独立，也可以预防和最大程度地减少已知并发症的出现。

例如，您的孩子在发作后或步态异常进展时，其运动能力会下降，因此物理治疗需要经常进行。

您的社区医生或者会诊医生能为这方面的治疗提供参考和建议。





引导性的游戏疗法能帮助孩子们学习和理解他们的世界或接受困难的问题和情绪。

这包括一对一活动和小组活动。研究证明游戏治疗是有效的，尤其是当父母或主要监护人也参与的情况下。

在英国，当地卫生部门或当地政府可能会聘请游戏治疗师，可以试试问问他们。

想了解更多信息，请登录 www.bapt.info

(编辑注:在中国，目前还没有成体系的额外治疗系统，如果您想开展额外治疗，需要自己主动去寻找相关资源。我们渴望家长们和我们一起呼吁和探索，向大家分享具有可及性的优质资源。)

c) 未获 NHS 支持的额外治疗方法

因为没有充分的证据证明有效，以下这些治疗方法没有得到 NHS 的资助。但是，一些家庭相信，这些治疗对孩子有所帮助，分享如下仅供参考。

整骨疗法 (Cranial osteopathy)

整骨专家对孩子的头部施加非常特殊的、熟练的、轻微的压力，通过技术性的微弱压力输入，可以帮助孩子释放压力和紧张。这种疗法可能会让孩子觉得舒服，并且许多治疗师相信这种方式可以支持和重整发作后的中枢神经系统。

顺势疗法 (Homeopathy)

顺势疗法认为可以通过使用稀释的植物、草本和矿物质来预防和治愈疾病。

脊椎按摩疗法 (Chiropractic therapy)

按摩师通过按摩推拿的方式治疗骨骼、肌肉和关节的紊乱，通常是通过按摩脊柱。想了解更多信息，请登录 www.nhs.uk/chq/Pages/1098.aspx?CategoryID=68

发育疗法 (Developmental therapy)

这是专门面向儿童的疗法，因人而异并非适用于所有儿童，而且需要父母付出很多。这种疗法对自闭症儿童是有帮助的。发育疗法围绕孩子自己的兴趣或行为，慢慢地建立起参与，互动，交流，情感，推理和象征性的思维。它最初是为非常年幼的儿童推荐的，但是同样适用于成年人。

也许你会发现，你现在的時間要么是在预约各种治疗，要么是在开展各种治疗。但你必须了解，获得治疗对你的孩子非常有利，早期干预是保持和提升孩子技能的关键。



第七章 与疾病相处

a) 睡眠

睡眠和癫痫存在内在的联系，因为睡眠可能会激活大脑内的放电，因此在入睡或者觉醒阶段，癫痫发作可能会发生。

在 Dravet 综合征患者中，睡眠障碍尤为常见。

睡眠障碍：

睡眠障碍的表现形式多种多样，可包括失眠 (20%)，早醒 (28%)，夜间癫痫发作 (50%) 和睡眠呼吸暂停 (52%)。(括号中为针对 Dravet 综合征患儿的发生概率)

多种因素可以导致睡眠障碍，包括药物副作用和夜间癫痫发作等，睡眠缺乏被认为诱发癫痫发作的关键因素。

对于 Dravet 综合征患儿的父母而言，孩子的睡眠障碍常常也会导致患儿父母正常睡眠的减少。

夜间癫痫发作：

当大脑处于睡眠 - 觉醒的转换时期时，如刚刚入睡或者即将醒来的时候，癫痫发作更容易发生。

对于健康人来说，夜间睡眠质量欠佳会影响我们日常工作，长期缺乏睡眠会导致过度疲劳。而对于 Dravet 综合征患者来说，夜间癫痫发作也会明显减少患者深度睡眠的时间，于此同事，如果患者家长不能监控孩子的夜间发作，可能会给孩子带来危险。

缺乏睡眠是癫痫发作的一个原因

睡眠缺乏通常被视为诱发癫痫发作的关键因素，而且可能会使患者陷入恶性循环：一方面发作会导致睡眠不足，另一方面睡眠不足会提升癫痫发作的可能。

尽可能确保患者有规律的作息。睡眠障碍可能只是一个阶段才会出现的问题，当孩子适应了当前治疗方式，就可能不再出现睡眠障碍。

如果你是 Dravet 综合征患者的父母，那么请你也关注自身的睡眠健康。这也是非常重要的。但这说起来容易做起来确实难！

父母健康睡眠的重要性：

只有父母获得了充分的睡眠，才更有可能有旺盛的精力照顾孩子。

寻找监测夜间发作的方式。当夜间发作被正视和监控，当你更确定孩子是安全的情况下，你更可能平静下来，





彻底放松，获得更好的睡眠质量。

b) 进食

进食问题问题在 Dravet 综合征患者中很常见。不同的孩子间存在很大的个体差异，而进食问题的原因可能是多方面的，比如药物副作用、癫痫活动和自闭症谱系障碍。

首要的一步可以是，如果您关注孩子的膳食和饮食习惯，那么您需要创建一个饮食日记。饮食日记会让您弄清楚孩子的饮食喜好。通过定期记录，您会对孩子的饮食情况有个全面的掌握。包括饮食模式，厌恶及喜欢某种食物的潜在原因。

坚持记录饮食日记：这可以帮您洞察孩子产生进食问题的有价值线索。

如果可能的话，家长可以从饮食日记中找出，是否是进食的数量或者食物的种类导致了您的孩子出现进食问题。

当然还有很多因素会导致进食问题，包括：

身体 (Physical)：您孩子可能在吃饱情况下，由于缺乏自我控制的能力而继续暴饮暴食。

强迫 (Obsession)：ASDs（自闭症谱系障碍）的特征之一就是强迫行为，患者可能对于某种食物或吃某种食物特别感兴趣甚至产生痴迷的情绪，以至于导致过度饮食和体重增加的可能。

压力应答：人们在日常生活中会有不同的应对压力的方法。您的孩子可能会用吃东西来安慰自己，或者通过吃来缓解压力。

感观：您的孩子可能会因为某种食物能带来感官上的满足从而产生特别的偏爱。

药物副作用：您可能会注意到自从某种药物调整之后，孩子的饮食习惯也跟着有所变化，即使有时这种改变非常的轻微。

如果您的孩子吃的太多或者太少，我们鼓励您去找营养师。他们会教给您一些技巧来确保您孩子的营养需求。（在英国，）您的家庭医生会给你推荐营养师。

c) 胃造口术 / 胃管喂养

当进食问题非常严重时，胃造口术可能是一个选择。

胃造口术是一种外科手术，将一根管子通过腹壁插入胃内用于喂养。当然，做胃造口术对于家长来说是很艰难的决定，因为它在心理上很难进一步治疗孩子。但对一些患者来说，它对生活的各个方面都会有积极影响。这个过程必须与患者的医疗团队进行讨论，包括咨询师和营养师。

病例研究：胃造口术

Galia Wilson – Arlo 的妈妈

Arlo Wilson 今年七岁了，三岁时被确诊为 Dravet 综合征。他断奶过程并不顺利并且不怎么吃东西。九个月大时，一位心理医生告诉他的家人，孩子在住院期间经历的干预措施使他受到了精神创伤。



慢慢地，Arlo 开始吃东西，但每次只挑选一两种食物，同时固定只吃某一类食物。每个阶段能持续近三个月才更换另一种食物。他经常吃水果，并且可以耐受饮用牛奶，所以对营养师而言，他营养均衡并且能保持正常的体重增长幅度，因此，他并没有获得营养师的关注。

Arlo 四岁半的时候，他突然间什么都不吃了，只喝牛奶。每次他想尝试去吃一些食物就会恶心并且呕吐。很明显，Arlo 对食物产生了感觉障碍，甚至有时闻到食物的气味也会令他作呕。Arlo 的营养师开了一种强化乳，使之能够接受并且为之提供更多的能量。然而，一段时间后，Arlo 每次食用这种牛奶时又开始干呕。这时，大夫们第一次提出了胃造口术。Arlo 的父母，Galia 和 Oli 非常不愿意选择这种方法。孩子的体重正常并且 Arlo 的饮食看似是有阶段性，所以他们期望能恢复过来。最终 Arlo 甚至连药物都无法口服，这说服了 Galia 和 Oli 接受胃造口术。所以他被推荐在手术等待名单中。

在他等待做手术期间，一天晚上，Arlo 吃掉了一整块从冰箱里拿出的披萨，这让妈妈 Oli 十分惊讶。看起来 Arlo 对食物的态度进入了一个新阶段，他可以吃掉披萨以及上面的所有食物。Arlo 开始口服他的药物而不是像以前一样放在牛奶中吞下去。这段时间他看上去有活力多了，手术日期将近，他们决定取消手术。

这个阶段持续了三个月，Arlo 又开始不吃东西了。这时，Galia 和 Oli 别无选择，只好手术。不幸的是，他们要排很长的队，但是这时 Arlo 除了喝点牛奶，几乎两个月没有进食。他全身没劲，脸色苍白，越来越孤僻。因为缺少能量，他什么事情都不想干。他走路比以前更加不稳，连上楼梯都很困难。连说话的力气都没有了，昏昏欲睡，精神恍惚。

最终，Arlo 实施了紧急胃造口手术。Gali 说道：“关于手术，我们仍旧有复杂的情绪，但是一周后，他适应了自己的食物，整个人和以前不同了，他很开心也爱笑了，出去公园玩很兴奋，要知道他以前从来不想出去。吃饭，特别是吃药比以前容易多了。” Galia 和 Oli 深信，胃造口术是他们在照顾 Arlo 过程中做得最正确的决定。

d) 步态

步态是指一个人的走路方式。

步态异常和身体疾病、状况或者畸形有密切关系。任何有影响运动和感觉发育疾病的患者都会出现步态问题。这些问题不特定于 Dravet 综合征，在其他癫痫综合征中也会存在，但是它们与 Dravet 密切相关。

例如：随着时间推移，Dravet 综合征患儿不能够正确的伸直膝盖，以至于影响他们的站立、走路或者奔跑。

有针对性的个性化物理治疗方案有益于您保护孩子的运动能力。

简单的活动，如在不同平面上行走（例如 硬路面，鹅软石，或者沙地），上下楼梯，弯曲和拉伸能够有利于帮助加强膝关节力量。

很多研究表明，Dravet 综合征的孩子在十岁之后表现出步态问题，并逐渐恶化，这会显著影响到他的运动和独立性。通常情况下，孩子常常在正常的年龄开始走路，但是随着年纪的增大，步态会变得不稳。

您可以做很多事情来管理和改善您孩子的步态问题。包括配备特殊设计的鞋子和加强肌肉锻炼。请向你的医疗保健专业人士咨询，获得建议或者请求帮助转诊至：物理理疗师



e) 如厕

我们经常看到 Dravet 综合征患儿相比于其他同龄孩子，学会如厕的时间较晚。

这要依据孩子的学习障碍程度，有些病人可能一直存在尿便失禁。

专业的医生会给您有关如厕训练的建议，您也可以向治疗失禁的服务机构寻求建议。

（在英国）这些机构为失禁的儿童和成人提供尿不湿或者垫子。您可以要求您的卫生访视员、社区护士或者全科医生给您一些推荐。同时，您应该向失禁服务机构登记，他们能为四岁以上的儿童和成人提供免费的尿不湿和垫子。



第八章 教育

每个患有 Dravet 综合征的孩子都会有不同的教育需求，对于您来说，选择一种适合自己孩子的可行的教育方式非常重要。

本章将帮助您和您的孩子作出正确的决定，让孩子们的特殊教育需求得到满足。

这种教育方式可以是主流学校、拥有额外支持的幼儿园，也可以是特殊学校。

a) Dravet 孩子受教育的权利

如果你打算把孩子送去主流幼儿园或者学校，那么你得清楚你可以获得的额外帮助。由于每个学校情况不一样，可以通过调查和参观本地区的学校，以了解每家学校可以提供怎样的额外帮助。所有公立学校（包括幼儿园和托儿所）都应该遵守“特殊教育需求实践指南”。

特殊教育需求实践指南链接地址：

https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/398815/SEND_Code_of_Practice_January_2015.pdf

这个指南将提供关于学校应如何评估和满足特殊教育需要的信息。

孩子必须被分配到一个能提供所需要的额外帮助的关键工作人员或者特殊教育所需要的协调人员。

可以是教室里的助教，也可以是托儿所和学校外面的一些懂得专业教育方法或者可以提供额外帮助的人，例如语言治疗师。

b) 主流教育的责任

在英国，国家的教育政策是致力于帮助所有孩子去挖掘他们的潜能，并在学习环境中给予同等的教育机会。

任何由于孩子的残疾或特殊教育所受到的歧视都是违法的。

为加强这方面的保护，“2010 年平等法案”和“特殊教育需求规范”明确提出了学校是确保实现法案的重要角色。

“特殊教育需求规范”目标是尽早确认并让孩子获得其所需要的特殊教育。同时它还着重跟踪有特殊教育需要的儿童在既定目标方面的进展情况。

c) 早期教育及早期辅助教育

由于特殊教育的孩子在行为、认知和身体方面的原因，学习能力达不到预期的效果，因此需要特殊教育的幼童都会被安排早教来弥补这方面的不足。





特殊教育相关的工作人员会为你的孩子作一个评估，然后根据你孩子的需要制定一个早教计划。

这个计划强调你的孩子在学校和托儿所需要什么样的帮助，并且会告诉你在家里该怎样跟孩子互动，也包括你孩子需要达到的目标。

作为家长，你需要定期跟特殊教育的相关人员保持联系并商量孩子的进展。

如果孩子在早教活动计划中没有达到预定的学习目标，那么他们可能需要额外的支持，例如在本来的早教计划中再添加额外的早教活动（附加的早教活动）。

熟悉教育指南和实践规范，为你的孩子在制度中获取最多的资源。

d) 教育、健康和关怀计划

学校和家长可以要求地方相关权威机构为孩子特殊教育的需要作一个正式的评估来确定孩子需要什么样的额外帮助及支持。

地方机构会根据你的申请去决定是否给你的孩子做评估，或者制定一个集教育、健康和关怀为一体的计划 (Education, Health and Care Plan, 以下简称 EHC 计划)，该计划将你孩子的教育、健康及关怀的需要归纳为一个单一的法律文件（该文件将取代特殊教育需要的清单以及青年儿童特殊教育需要的学习困难评估）。

该评估以地方机构和部分人的对话作为依据，这一部分人包括你和你的孩子，孩子所在学校及幼儿园的管理人员，医生以及教育心理学家。一旦当地机构收集完所需要评估的全部信息，他们将决定是否有必要开展这个 EHC 计划（如果他们决定不开展这个计划，那么他们会在发起申请之日的 16 周内通知你）。

在起草这个 EHC 计划时，当地机构会跟你和孩子紧密联系，确保能够充分考虑到你的意见、企盼和感受。一旦计划起草完成后，当地机构将会把大纲寄给你。这个时候，你将会有 15 天时间对大纲提出意见，并且只要你想要，你甚至还可以要求开会讨论这个大纲的内容。

在这一阶段，你可以申请一家你希望孩子进去的特殊学校或者其它环境。自你提出 EHC 需求申请后，地方机构将会有 20 周时间去制定最终计划。一旦 EHC 计划完成后，地方当局将必须确保计划里面的 F 部分的特殊教育支持能够提供到位，卫生服务部门必须确保 G 部分的健康支持能够提供到位。

这将有助于孩子能达到你所希望的结果。

当地机构至少在每 12 周内对孩子的 EHC 计划进行回访。回访的内容包括你和孩子的工作、你的想法、对未来的规划以及你必须参与的会议。回访也是一个很好的机会去更新 EHC 计划的内容，从而更好地帮助孩子的发展，并确保计划与孩子的进步相称。

你所感受到的孩子发展的真实描述以及你对孩子的关注点的讨论对于 EHC 计划都是非常重要的。你所提出的你认为更好的方法或者进一步的支持将有利于孩子的发展。

如果你的孩子有一个 EHC 计划，那么你将拥有一笔个人预算可以让你为孩子的支持和帮助作自由分配。你可以通过以下三种方式来使用这笔预算（或者两个及更多选项的组合）

1. 直接存入你的个人账户 -- 由你自己花费或管理这笔预算；
2. 安排地方机构或者学校去保管这笔预算，但这笔预算如何花费还是你说了算（这种方法有时叫“名义上的安排”）；



3. 让第三方管理 -- 由你来选择谁来为你管理这笔预算。

如果你不同意孩子的最终 EHC 计划（或如果你不同意地方机构不同意开展 EHC 计划的决定，如果确实存在这种情况的话），那么你有权提出上诉。你当地的家长合作伙伴计划将会指导和支持你的整个过程。

e) 教育小贴士

- 1 跟踪孩子的学习与发展。
- 2 了解并按照学校作业去做，鼓励在家额外学习。
- 3 参与孩子学校的活动，并安排定期会议来讨论你孩子的发展情况。
- 4 让学校知道孩子在家里的情况及你觉得有待提高的地方。
- 5 不要害怕寻求额外的支持或提出建议来改善你孩子的发展。
- 6 和你的孩子谈谈他们在学校的情况及哪里可能需要他们参与的决定。
- 7 通过地方政府调查你所在的地方可以获得什么样的额外支持服务。
- 8 与医生或健康顾问讨论你关注的问题。
- 9 与其他有学习障碍儿童的父母交谈。
- 10 要求学校提供家庭 / 学校日志，以便日常信息可以共享，并实现护理的连续性。

有关学校教育的更多信息可以通过下列组织找到：

地方政府：<http://local.direct.gov.uk>

政府直通车：www.gov.uk

教育部门：www.education.gov.uk

全国家庭信息服务协会：www.daycaretrust.org.uk/nafis

全国家长合作网络：www.parentpartnership.org.uk





第九章 喘息服务

编者按：对国内家长来说，喘息服务（Respite Care）是个相当陌生的概念。最早的喘息服务可以追溯到 20 世纪四五十年代，是由志愿者到医院为患者提供临时性的照顾，使患者家属得到暂时的休息。1993 年, Griffith 正式提出“喘息服务”的概念，1996 年，在《英国联邦伤残协议》中喘息服务被定义为“一种即时的短期的帮助性服务，其对象包括为残疾人提供照护的家庭；其他人员机构的人员；社区中的残疾人”。

a) 喘息服务

照顾一个患有 Drave 综合征的孩子是一项全职工作，需要大量的时间和精力，并且对你的生活会产生巨大的影响。如果你精疲力尽、病倒或生病，你就不能很好的照顾孩子。

因此，照顾好自已的健康是至关重要的。

“喘息服务”这个词通常带有一点负面含义，但它真正的意思是——你可以把孩子托付给别人照顾，在其他什么地方，或者仅几个小时，或者一整晚，这样的服务可以给你提供一点独处的时间，你可以休息、放松和休整。

听起来这是一件小事，但它会对你和你周围人的身心健康产生巨大的影响。

喘息服务会给你机会去做别人认为理所当然的事情，比如花时间陪其他的孩子，补充睡眠，甚至只是有时间停下来思考。

好好休息并不是奢侈品，而是维持照顾角色的必要条件。

b) 居住照护

任何承担照顾角色的人都有权获得暂托护理服务。

例如日间暂托服务，该服务可以在家庭或日间护理中心以各种不同的方式提供短期的帮助。

我们鼓励所有 Dravet 综合征患儿的家长去探索可获得的喘息服务可能。

也许有些服务你觉得它可能并不适合你的特殊情况，但思考我们如何可以偶尔获得一点帮助，这绝对是值得的！

c) 紧急居住照护

通常，居住照护是有提前规划的，但特殊情况下，我们也可能需要安排紧急居住照护。

这个特殊情况可能是因为你只是觉得需要休息，或者因为你的处境改变，你需要去某个地方，或者需要为其他人去某个地方。

紧急居住照护可以在短时间内解决你的后顾之忧。联系你当地政府，了解关于你所在地区关于喘息服务的信息。



记住，寻求帮助并不意味着失败。

d) 临终关怀

把患者送往安养院去接受喘息服务，特别是把患者送往与生命尽头相关的临终关怀中心，对于家庭来说是一件非常难以接受的事情。

尽管安养院提供临终关怀服务，但它们也提供普通的喘息服务，这类机构也可以帮助患者在家庭中获得日间的照顾或者暂歇照护。

如果你所在的地区有临终关怀中心，你很值得去走访参观一下。你会发现，特别是儿童的临终关怀中心，孩子们会有很多乐趣，并且也有很多的**机会**。请参阅参考资料部分，了解“昙花乐园（Together for Short Lives）”网站的详细信息。

“昙花乐园（Together for Short Lives）”是英国领先的慈善组织，为所有患有终生危及生命的疾病和终生限制性疾病的儿童发声，并援以关爱和照顾。该组织提供对患者家庭有用的信息、出版物和资源。

网址：www.togetherforshortlives.org.uk

e) 如何获得喘息服务

你可以自行向当地的残疾小组求助，也可以由专业人士推荐去获得服务。

开始时，你将接受评估，这可能看起来很麻烦，但是请记住，**这些社会服务可以帮助你更好的扮演父母或照顾者的角色**。

根据评估结果，你或者可以直接获得免费的社会服务，或者需要为定制化的服务，比如雇佣私人的照顾者，支付一定费用。同时，你也可以照顾者的身份进行评估，这有助于社会工作者对你的家庭环境有一个更好的了解。

如果你不确定如何获得任何支持或喘息服务，请与你的医生、健康随访员或社区护士沟通，他们都可以为你推荐。

案例研究。





Rita Mills 的故事 – 讲述着：Ruby 的妈妈

Ruby 今年 13 岁，9 个月大时被诊断为患有 Dravet 综合征。Ruby 的行为很难管控，并且伴随着许多学习困难，当 Ruby 3 岁时，一个新的宝宝降生了，Rubby 的情况给家庭生活带来了巨大的挑战。

当 Ruby 3 岁时，她的妈妈 Rita 觉得自己快要崩溃了，由于要照顾新生的婴儿，而她的丈夫 Justin 一年中有三到四个月都在海外工作，社会服务提供她 19 个晚上的喘息服务。在当地的喘息服务中心，小孩子在那里能待上一整晚。由于 Ruby 还太小，Rita 和 Justin 对这样的安排并不十分满意。随后，社会服务找到一个“纽带家庭”，每年中将会提供 19 个晚上的暂托服务。

他们先后见了四个家庭，每个家庭都需要在 3 到 6 个月时间的持续见面中，酝酿喘息服务第一晚的时机。前两个家庭无法应付 Ruby，不走运的是，后两个家庭在建立关系 12 个月先后退出了提供喘息服务的计划。这让 Ruby 一家觉得整个经历是割裂的、缺少一致性的。

在这期间，流星临终关怀中心为每个家庭提供每年两周的喘息服务，这里环境舒适、且有能力确保安全，Ruby 很喜欢这个地方。而且这里还有一个好处是，只要家庭有需要，患者就可以过来住在这里。

随着“纽带家庭”项目的终止，这个家庭被纳入在他们当地委员会的‘直接支付’计划。Ruby 一家现在已经在“享受”了七年的服务，目前每周 Ruby 会在喘息服务中心呆 12 个小时。

有了这样的安排，患者家庭可以自主选择患者的照顾者，并直接接受委员会的资助。他们也可以有足够的钱用于其他活动，例如 Ruby 每周的骑马（残疾人项目）训练，家庭可以为 Ruby 和她的照顾者办上健身房的会员卡，上音乐课，外出旅游，偶然会买一件装备，例如自行车，他们也可以使用喘息服务资助的钱去支付特殊的家庭活动，方便 Ruby 能够加入进来，例如在 Cornwall 为残疾和非残疾人提供的冲浪项目。

直接支付也可以帮助患者家庭雇佣一个照顾者来照顾 Ruby，当他们需要时间去做‘普通的事’，例如照顾更小的孩子和她的朋友们出去玩，或者吃一顿安静的晚餐，不用担心 Ruby 的行为或突然发作的可能性。Rita 说，直接支付喘息对于家庭非常有益，因为这给了我们控制权，让我们能为 Ruby 提供最合适的帮助。



第十章 寄宿护理

a) 了解寄宿护理

寄宿护理是一种生活安排，在这种安排中，你的孩子住在家以外的，一个专门为满足他们的需要和要求而配备的设施中，它可以是一家护理所，一个疗养院，一个寄宿学校 / 学院或收容所。

对于很多家长来说，起初不考虑把他们的小孩送到这些地方的想法是很普遍的。不过重要的是你要认识到，在过去的几年里，寄宿护理中心已经发生了很大的变化，并且确实可以为你的孩子提供日常所需的支持。

在寄宿护理和独立生活两者之间作选择是非常困难的，这就是为什么我们会鼓励你和那些处在同样处境的人谈谈你有哪些选择以及每个选择对应的影响。

Scope and Carers UK 提供互联网论坛用于提供点对点支持以及有关当地支持网络的信息。

你可以拜访不同类型的寄宿护理之家并且和生活在里面的人交谈，这样有助于消除你之前可能有的任何偏见，并且很多寄宿护理之家都提供试住期，这样在你签约之前就可以了解这是一种什么样的生活。

b) 关于寄宿护理的基金

每个地区政府资助的喘息服务和寄宿护理的方式有所不同。有时资助来自已经被设计好的资助包，有时资助需要单独申请。

如果当地政府没能为你所需的护理提供资金，你还可以向慈善机构或基金申请帮助。

你可以在网上寻找一些可以满足你需求的组织机构，或者询问你的社工、社区医生、健康顾问或者当地的照护者支持组给你提供更多相关信息。有些临时看护和寄宿护理也可以私下安排。

英国国家医疗服务体系网站精选 (NHS Choices) 中有详细的不同类型护理的相关信息：

<http://www.nhs.uk/carersdirect/Pages/CarersDirectHome.aspx>

“关爱之家” (Care Home) 是一个推荐网站，它提供了你所在地区不同关爱之家的信息，并有相应的居住者评价信息：

http://www.carehome.co.uk/care_search.cfm

圣皮尔斯学院 (St Piers College) 是一所温暖、友好、独特的住宿和日间学院，面向 19 岁至 25 岁的，患有癫痫、自闭症和其他神经疾病或有特殊需求的学生。近几年许多患有 Dravet 综合征的年轻人已经在圣皮尔斯学院就读。想获得更多相关信息可以访问：

<http://college.youngpilepsy.org.uk/about-st-piers-college/>





Katie Lay 的故事 - 讲述者 Angie Lay，患者母亲

Katie Lay 是一位 33 岁的女士，30 岁才确诊患有 Dravet 综合征。

当 Katie 还是小朋友的时候，居家生活对 Lay 全家来说困难重重。主要问题出在家庭成员之间的关系上。由于 Katie 本身需要照料，这带给家庭很大压力，同时 Lay 夫妇还需要照顾他们另一个有健康问题的儿子。

Angie 和 Dave 都不会开车，所以带 Katie 一起出门真是件难事。接触信息对这个家庭来说也比较困难，因为周围没有互联网，没有 Facebook，也没有邮件，而且他们也不知道任何支持性的团体。这个家庭有时感到孤立，一直挣扎着想过“正常”的生活。

要不要送 Katie 去特殊需要的寄宿学校？Katie 的父母很难选择，他们那时内心存在很多顾虑：这个决定是否正确？这是对 Katie 最有益的吗？要如何告诉亲朋好友而他们又会怎么想呢？

直到做了决定，他们发现，家人、朋友以及医疗保健专家们都支持这个决定，这给了他们极大的鼓励。当他们第一次讨论寄宿学校的可能性时，这个家庭的社会工作者安排 Katie 去一个特殊需要的临时护理之家住了三个星期，看看在家里会有什么不同。

幸运的是，Katie 真的很享受她在那里的时光。虽然家人们很想念她，但家里的生活要容易得多。

他们有更多的时间陪伴儿子，他们的关系也得到了改善。他们发现他们不再整天都紧张和疲倦，也不觉得那么受困于他们的处境了。在临时护理之家的日子要结束的时候，大家都认为这对 Katie 和整个家庭都是有效的。

在决定给 Katie 选哪个学校之前，他们拜访了 3 所学校。地方政府根据收集到的众多信息选择了一家。

在将 Katie 送到寄宿学校后，家庭的生活发生了很大的变化。

在刚开始的适应期，这个家庭经历着内疚感，Katie 也花了将近 6 个月的时间才完全融入她的新家和学校。她之前在家里用的物品、玩具、家庭照片的陪伴对她适应寄宿生活和学校帮助很大；另外她和她的几个照护者也相处的很好。与此同时，Katie 的妈妈 Angie 通过了驾照考试，所以家人们周末的时候可以去看她。

当 Katie 18 岁的时候，另一个过渡过程开始了，她的家庭开始为她寻找一个适合成年人的寄宿之家。社工也再一次帮助他们寻找一个“家”并收集报告。定期给所有相关组织打电话和写信，保持沟通畅通，确保每个人都知道事情的进展。最终 Katie 获得了在一家成人收容所的全职护理资金。

如今 Katie 已经在这家成人收容所已经生活了 12 年了，这个家庭承认在这期间有过起起落落：他们也曾对某些事情不满意，但是总能找到办法与收容所的员工们一起处理，而且所有问题都得到了解决。

Angie 说：“现在回过头来看，那是一个对我们所有人都正确的决定，Katie 有了她自己的生活和一个属于她生活的家。重要的是，有全天候现场护理人员满足她的医疗需求；在那个家里，她很幸福也很安定。知道她是安全的并且被照顾的很好也意味着我们也可以安心过我们的生活，毕竟每个人只能活一次。”



第十一章 社会福利

a) 相关的残疾经济支持

可以从政府那里申请一些相关的残疾人的经济支持，包括福利、免税、收入、补助金和优惠。尽管即便对于专业人士来讲，这些系统的申请都是复杂而且容易混淆的，但还是强烈推荐去坚持申请，并且去获得这些经济支持的资格。

对于经济支持的申请，你不必感到尴尬和羞愧。因为照顾 DRAVET 病人会带来额外的生活成本。你和你的家庭都有资格获得尽可能多的经济支持。

你要注意的主要福利如下：

- 1 残疾人生活津贴或者个人独立支助
- 2 照顾者津贴
- 3 就业和支持津贴
- 4 残疾人设施补助金

关于福利方面的咨询，可以通过：

英国护理建议热线（0808 808 7777），你的当地 CAB（公民咨询局）

网站：www.gov.uk/benefits-adviser

b) 残疾人生活津贴（DLA）或者个人独立支助（PIP）

它是什么？

DLA 在 2013 年被 PIP 代替。

PIP 是一项每周的，并且免税的福利，适用于 65 岁以下，有伤残并且由于伤残导致产生额外的生活成本的人。它由护理和出行的福利组成。

申请资格

你能申请多少金额的 PIP，要根据你需要得到的帮助的层级。需要完成一个评估来找到你有权申领多少的金额支持，PIP 并不是简单的经济情况调查。

如果你已经有 DLA 了，你可以通过 PIP 的热线 <https://www.gov.uk/pip-checker> 去了解你的 DLA 会受到 PIP 政策怎样的影响

注意：一旦你开始领取 PIP，你其它的福利也会增长。





怎么申请

如果你在英国（北爱尔兰不一样），打电话给 DWP（工作养老金部）去申请 PIP

电话：0800 917 2222，周一到周五，早上 8 点一下午 6 点。

你将收一张 “How your condition affects you” 的表格，里面对需要的填写的东西有详细说明。填好后寄回到 DWP- 地址也在表格上。

你必须用从 DWP 给你的标准表格申请 PIP- 不要再用你原先有的 DLA 表格。需要对你的申请进行一个新的评估。

对于 16-64 岁的人，DLA 已经被 PIP 代替。

c) 照顾者津贴

它是什么？

每周的照顾者津贴是对于照顾那些极需要照顾的人的补贴。

照顾者津贴是需要交税的，因此它会增加或减少你收到的其他福利：

如果你有房屋补贴和市政税，你可能需要支付额外的税（称为照顾溢价）

如果你有以下福利，又收到照顾津贴，那么这些福利总额将减少：

收入补助

基于收入的求职补贴

养老金补贴

一般补贴

资格要求

看护者必须大于 16 岁，而且每周至少要护理 35 小时；但可以和被照顾人不是亲戚关系，或者不与照顾人一起住。如果还有其他人也照顾同一个人，照顾津贴只能发给你们其中一个人。

被照顾的人一定会收到下面这些福利的一种：

护理津贴

DLA- 中等或最高定额

PIP，用于日常生活的，稳定的照顾津贴或最高定额

如果你有以下情况，有可能申请不到照顾者津贴：

你正在进行全日制教育，一周至少学习 21 小时以上（不仅仅只是指导师的辅导，还包括自学辅导、作业和实验的学时）

一周你能赚 110 英镑以上（税后不含养老金）



你从事先指定的福利清单中收到了其他福利

(清单可查看 [www.gov.uk/ carers-allowance/eligibility](http://www.gov.uk/carers-allowance/eligibility)).

怎样申请

去网站 [www.gov.uk/carers-allowance/ how-to-claim](http://www.gov.uk/carers-allowance/how-to-claim) 直接在线申请。

或者下载 DS700 表格（如果你有国家养老金，可使用 DS700SP），填写完后，通过邮局寄回。

如果你在申请前就有获得照顾者津贴的资格，可以请求发放时往前追溯 3 个月。

d) 就业和支持津贴（ESA）

它是什么？

如果一个人不能工作，ESA 则对他进行经济支持；如果他能工作，ESA 则通过个性化的帮助，使他有工作。

被雇佣的人、个体经营者、失业人员或者收到 PIP 的学生都可以申请 ESA。

申领到的金额多少取决于申请者自身的情况（例如，存款，前期的国民保险分摊）

资格要求

你可以申请 ESA，如果你有疾病，或者有影响你工作能力的伤残，同时你是：

年纪小于领取养老金的年龄

没有收到法定的病假工资，或者法定的产假工资，同时你还没有去上班

没有收到求职津贴

如果你生活和工作在国外，并且支付了足够的国家保险（UK 或同意义的），你也可以申领 ESA。

怎样申请？

最快的方法是通过电话（0800 055 6688）。

你也可以填写 ESA1 表格，并将表格寄到当地的工作中心办公室。

e) 残疾人设施补助金

它是什么？

残疾人如果为了住的地方更适合生活，需要改造他们居住的环境，他们可以有资格从市议会申请残疾人设施补助金，例如：改进轮椅的进入通道，安装楼梯升降机或者楼下的浴室。

可申请的额度取决于申请者的家庭总收入。存款在 6000 英镑以上的，根据英国不同的区，能够申领从 25000 到 36000 英镑不等。

资格要求



为了能够申领到补助金，申请者你或者住在你名下房产的人必须是在政府已经注册登记为残疾人。

申请人必须：

房产所有者或租客

在申领期间必须是住在这里的（现在一般 5 年）

市议会需要去评估改造方案是必要的和适合的，同时改造方案是可行的（例如，房产的条件和房龄有时会限制方案的实施）

对于小于 18 岁的儿童，补助金是不同的，因此你需要向本地的议会准确的说明你能接受的金融支持是多少。

福利封顶是怎么回事？怎样影响我们的家庭福利？

福利封顶是针对 16-64 岁的收到福利的人群的总额的额度限制。它适用于你的家庭收到的总福利，诸如照顾者津贴、小孩免税、房补和低收入补助等。

但有些人并不受这个限制，他们的福利收入是超出福利封顶线的。

重要的是，他们可以收到 DLP/PIP，或者护理津贴，不会受到他们的相互影响。

进一步的信息，你可以在网站：www.gov.uk/benefit-cap 上查到。

怎样申请

你先要确认你的住所需要做怎么样的修改，以及需要多少费用（你需要提供两个预算）。

职业治疗师会考察你的住所并且指出需要修改的类型。请与当地住房或者环境卫生部门联系来获得申请表。

如果你在申请获得批准之前动工可能会导致你得不到任何补助，申请可能会需要 6 个月的时间才能得到批准。



第十二章 长大成人

a) 为 Dravet 孩子长大成人做好准备

当 Dravet 综合征患者到了 16 至 18 岁时，长大成人对于很多家庭来说是一个非常令人不安的过程，因为这意味着要为孩子做出重大改变，不止是在护理方面，也包括用药、财务和法律方面的变化。这些变化使得这个过渡使时期充满挑战，并容易让人感到焦虑。

目前来说，Dravet 患儿家庭在这个长大成人的过渡阶段能获得的帮助和指导都非常有限，而且有限的帮助也常常并不容易知悉和获得。

所以，请做好准备，并且尽可能掌握多一点的信息，这么做将有助于你顺利度过这个困难时期。

重要的是，父母或者照顾者需要向法院申请法律许可的监护人身份，以便继续完成这些刚刚成年的 Dravet 综合征患者的法定监护工作，并作为其各项事务的合法主要决策者。

对于有些“心智障碍”的患者，你可以申请成为他们的代理人。作为代理人，你将获得法庭授权，可以代替他们做出决定，包括关于他们个人福利的决定，例如医疗，他们如何被照顾，需要在哪所学校和教育中心就读，等等。

如果父母或主要照顾者没能获得代理人资格，对这些年轻的 Dravet 综合征患者，其法律责任将在他们 18 岁时过渡到当局。

但是这并不意味着，作为父母或主要照顾者，你将不再需要照顾你的孩子。但这确实意味着，你将不再对孩子有关个人福利的决定承担全部责任。

这个过渡期也会给这个 Dravet 综合征的年轻患者带来医疗护理方面的重大变化。

例如，跟你合作很多年的儿科医疗团队现在要更换为成人服务的医疗团队，而他们可能不如之前的儿科团队熟悉 Dravet 综合征。

预约住院和急救也可能变得更为困难，因为成年人医院里的很多设施可能对刚刚成年的患者不太合适。住院看护也是个问题，因为成年人病房没有给父母或看护人过夜的地方。





Teresa 的故事

对 Teresa 来说，女儿 Amy 满十八岁所带来的变化让她很震惊。

“Amy 十八岁生日前一周，我带她去做了一些血液检测，一个星期之后打电话问检测结果时被告知没有 Amy 的允许我就得不到这些结果。”

这是生活给 Teresa 的第一个提示，示意她一切都将开始变化，这将给他们的生活带来一系列全新的挑战。

“Amy 生活中的每一个决定都是我替她做的，不管我愿不愿意，”她继续说到：“我照顾着她生活中的方方面面，但是突然被告知我再不能像以前一样自己做那些决定了，而另一方面 Amy 一天 24 小时都需要我照顾，这真是一种很可怕又奇怪的感觉。”

Amy 向成年期转变的过程是这个家庭经历的最艰难的时期之一。

“没有人告诉你将会发生什么，”Teresa 补充到：“在我们最需要帮助的时候，我们几乎没有获得任何帮助。

从情感上来说，这个转变是非常有压力的，而且很难让我们的头脑保持清醒因为在现实中，Amy 的病情并没有改变。她仍然是那个所有生活都需要我们照顾的孩子，但在法律上，她已经是成年人了。”

两年后的今天，Amy 二十岁了，各方面不还算错。她住在家里，每周四天去参加为 5 到 16 岁的儿童组织的独立生活小组，这个小组的名字叫“公平游戏”，费用是用 Amy 的“直接支付”支付的。

“Amy 喜欢这个地方，”Teresa 说：“这是个很棒的很神奇的地方，也是唯一一个让我 100% 高兴让她留下来的地方。”然而，照顾一个患有 Dravet 综合症的成年人仍然具有挑战性。

目前，Teresa 还没申请代理人资格，她和 Amy 的医疗顾问还有一位社工一起承担照看 Amy 的职责。

“该由谁负责为她做决定仍然是个非常困难的问题，”Teresa 补充说。例如，如果 Amy 需要做个手术，需要由 Teresa、Amy 的医生和社工一起开会讨论，然后做出对 Amy 最有利的决定。Teresa 的意见会被听取，但是医疗顾问和社工可以推翻她的意见。

向成人服务的转变带来的经济上的影响也让这个家庭捉襟见肘。

“因为家里要负责照顾 Amy，我们只有一份全职薪水，所以我们有权享受残疾儿童税收抵免。”Teresa 解释说。如果孩子接受全日制的教育，我们可以一直申请残疾儿童税收抵免直到小孩满 20 岁。

没有人告诉我们 Amy 做为成年人是否有资格享受任何救济，不过后来我们发现她有资格获得就业津贴，Teresa 继续说到：“这些福利不像儿童税收抵免那样多，但是对 Amy 的护理支出仍然很高。”

因为这些收入上的变化，Teresa 只能选择重归工作岗位。但是自从 Amy 离开大学后，她待在家的时间比以往任何时候都多，“所以我们目前正在争取提高“直接支付”额度到足以支付我工作期间 Amy 的照料费用，”Teresa 补充到：“然而即使“直接支付”提高了有些费用还是不能覆盖，像送 Amy 去参加“公平游戏”的油费还有这个中心的其他活动的费用。”



展望未来，Teresa 计划申请代理人资格，但她知道这意味着还有一段很漫长的路要走。她希望获得更多有关长大成人带给家庭影响的信息。

“我想对 Dravet 综合征患儿的父母说，尽早开始考虑往成人期的过渡，最好在孩子差不多十四岁左右就开始，考虑过渡的方方面面，并且开始准备申请代理人资格。尽可能地做好一切准备”。

Emma 的故事

Emma 的儿子 Matthew 是一位刚成年的 Dravet 综合征和视微症患者。

Matthew 今年二十一岁了，但是由于早年长期的发作和无效的药物治疗导致了脑损伤，他的实际发育年龄大概只有 12 到 15 个月。Emma 在 Matthew 十六岁的时候开始着手准备儿子向成年服务的过渡。

尽管 Emma 最终达成了目标，但这个过程并不容易，她需要在每一步中进行斗争。

Matthew 的过渡计划包括四个主要目标：

☆ 继续和家人生活在一起；

☆ Emma 申请做 Matthew 的代理人；

☆ 寻找合适的日间照料中心以及一所可以提供给 Matthew 所需的所有治疗方法以便他保持健康、快乐和良好照顾的特殊大学；

☆ “直接支付”所涵盖的在家里的额外护理。

实现每一个目标都曾带来了不同的挑战。

“获得批准让 Matthew 继续和家人生活在一起相对直接和容易些，”Emma 说：“每一个相关的人都认为继续住家里对他来说是最好的。同时对于当地政府来说也是最划算的，因为同样的全日制家庭护理每个星期将大约花费 3000 英镑。”

成为 Matthew 的代理人的过程要复杂的多，Emma 需要向当地的保护法庭申请，同时需要证明她是支持 Matthew 和代表 Matthew 的利益的最佳人选。“申请表简直让人难以置信，而且是个需要解决的雷区，”她补充说。“当然你可以雇佣律师去做这项工作，但是真的很贵。我是自己做的，真是一项大工程：下载并完成各种表格，复印文件，向法院提问并且回答法庭的问题。然而为了内心的宁静，还是很值得去做这件事情的。每次想到当 Matthew 十八岁之后，会由当地政府而不是我来负责他的权利和义务，我就觉得很可怕。”

另外一个挑战是为 Matthew 寻找合适的日间去处，包括学期间的一个特殊大学以及一个假期日间照料中心。Emma 不太满意社区服务推荐的特殊学校，而且当地所有的日间照料中心都关门了。她自己去调查了一番，包括一个特殊需求的日间中心，这个中心不是他们区县的，但离她家开车只需四十五分钟。“我们需要这样一所大学和日间照顾中心，它们能让 Matthew 保持健康并能保证足够多的运动，同时又





能得到很好的照顾，能让他开心快乐，”她解释说。“我找的那个地方不在社区服务推荐的名单内，虽然他们也知道这家中心。我坚持自己的意见并且向他们列举出这家中心是最佳选择的所有理由，例如，可以提高 Matthew 的生活质量，这一点是社区服务在选择时重点考虑的。”

最后，Emma 需要通过“直接支付”来确保居家的额外护理，这就意味着她要先制定个人预算以便她管理和支付额外护理的费用。“永远不要低估你所需的居家的额外护理的费用，因为你申请的预算会被削减，”她建议。“当你列出你需要的小时数时，要把上班（父母有权去上班，当他们的孩子已经年满 18 岁时），假期，病假和在外过夜的时间都考虑在内。我提出了一个星期两夜的需求，加上一个月至少一个周末，每年六周的时间来度假和完成工作需要的出差。”

在实施 Matthew 的过渡计划的过程中，Emma 和她的家人经历了一系列的评估，包括卫生保健、社会关怀、护理人员和年轻护理人员的评估，为了确定所需的支持水平以及当地政府的哪个部门应该资助这一项目。“要做好一次又一次被问同一个问题的心理准备，”她说，“这些都是无法回避的，另外，多做一些研究会有很大的帮助。读他们的手册并且引用手册的内容，强调所有的决策都必须符合孩子的最佳利益”。

最后 Emma 一家被分配了一名非常杰出的社工，这名社工提供了很大的帮助。“我们带着我们的需求计划去见了陪审团，”Emma 补充说。“我们成功了，所有我们所请求的都得到了满足，并且费用都由社会关怀机构资助。”

每个家庭在这个过渡期经历都是不同的，因为每个 Dravet 综合征的孩子都不一样。

对于那些即将经历过渡期的父母，Emma 指出，“最好的建议是多花些时间来做研究。可以向其他父母和专家请教，但不要依赖别人的建议，主要得靠自己去寻找并自己制定计划。把你需要的列出来并且计算所有的开支。寄宿护理可以作为很有用的对比参照，因为这个比孩子住在家里由父母自己照顾要昂贵许多。你需要做好准备，因为这一路会有很多争论但一定要坚持自己的计划。如果你了解需要了解的一切，就能得到你和你的家庭所需要的。”



b) 关于长大成人的信息

不管发生了什么，你都不会是第一个面对这些挑战的家庭。你可以从那些经历过这个时期的父母那里得到很好的意见和支持。另外，也有许多有用的网站对过渡期间需要做什么提供了详细的指南，还有可供下载申请代理人资格所需的表格和信息的网络链接。

相关网址和链接如下：

英国政府网站

<https://www.gov.uk/become-deputy/overview>

保护法庭申请表格和指导

[justice.gov.uk/HMCTS/GetForms.do?court_forms_category=court_of_protection](https://www.justice.gov.uk/HMCTS/GetForms.do?court_forms_category=court_of_protection)

工作家庭的过渡期指导

<http://www.workingfamilies.org.uk/publications/from-child-to-adult-a-guide-to-disability-transition-and-family-financesupdated-2014/>

Mencap 网站 - 关于过渡的情况介绍

https://www.mencap.org.uk/search/apachesolr_search/transition

南安普顿儿童医院的“稳步发展”计划 - 一个从儿童到成人服务转变的有用例子，可以应用于英国其他医院：

<http://www.nhs.uk/OurServices/Childhealth/TransitiontoadultcareReadySteadyGo/Transitiontoadultcare.aspx>

c) 长大成人：何时开始做准备

为了确保你能从容的面对孩子长大成人，请在孩子未满 18 岁前，开始研究相关问题，并于其他主要照顾者讨论。

当孩子在十四至十五岁之间，请在年度教育医疗护理计划（EHC）中，提交你的申请，并与医疗小组做好充分的沟通。如果你想成为孩子的代理人，当他们十五岁到十六岁之间可以做这件事，因为这个过程会很漫长。

d) 16 岁以上的 Dravet 综合征患者可获援助基金

什么是 16+ 援助基金？

为了填补对于成年 Dravet 综合征患者帮助的空缺，该基金面向英国所有的 Dravet 综合征患者并提供援助，以此帮助他们提升生活质量。这项基金的支付上限是每个家庭每年 1000 英镑。

我有权利申请吗？





任何有十六岁及以上 Dravet 综合征患者的家庭都可以申请。每个家庭都要接受评估，以此确定其在其他方面的需求是哦丰富能够获得满足。申请不需要通过测试，但需要凭借诊断证明做为申请的条件。

任何用于改善成年 Dravet 综合征患者生活质量的设备或援助项目，都可以作为援助的对象。度假类的项目一般不能获得资助，但如果可以证明旅行有利于申请人的生活，也是可以被考虑的。

如何申请？

你可以在以下网站下载申请表格：www.dravet.org.uk/family-support/。

遗憾的是，当儿童转变成成人时，许多资助机会停止了，但所需的设备和援助仍然是相同的。这就是 Dravet 综合征英国 16+ 援助基金可以介入的地方。

Amanda 的故事

今年阿曼达就 24 岁了。当她离开学校后，她的父母发现，对于一个年轻的 Dravet 综合征患者来说，只有非常少的慈善机构可以提供活动的场所、设备或者出行机会。因此，英国 Dravet 综合征患者组织在 2012 年设立 16+ 援助基金，并为 16 岁及以上的患者提供财政支持。

阿曼达的父母认为，iPad 会是一个很好的娱乐和学习工具，Amanda 可以借助 iPad 学习新知识，并定期复习。因此，Amanda 的父母为向患者组织申请获得一台 iPad。

申请的手续简单直接：首先是 Dravet 综合征的诊断证明。然后要填写表格：你需要什么，这个东西会带来哪些好处，预算是多少。

Amanda 的妈妈表示：“整个过程给我留下深刻的印象，因为从开始到结束只花费了几周的时间，而阿曼达从新工具中受益匪浅。现在这个仍然是她增加注意力，锻炼手眼协调的最好的方法。”

此前，Amanda 的父母在外出时，总是将她的所有玩具放在一个大袋子里，现在，一台 iPad 可以为她提供大量的程序应用，充分满足了她的学习和游戏需要。“我们非常感谢英国 Dravet 综合征患者组织帮助我们解决孩子长大成人的过程中家长所面对的所有问题，”Amanda 的妈妈补充说，“通过 16+ 基金援助计划，我的女儿有机会跟其他人一样体验最新的学习和游戏方式”。



第十三章 家庭生活

这一章主要提供一些更加务实的方法，帮助 Dravet 综合征家庭去接受和面对疾病带给家庭的起起伏伏。疾病确实会影响整个家庭，会给原本简单的日常生活带来严重影响。本书的最后一章，我们将为您提供一些小贴士和建议，希望能让您感到，一路走来并不孤单。

a) 重新面对生活

当任何事情来临时，你都可以熟练的带上面具：说着一切都很好，尽管事实并非如此；在心里难过得要哭的时候仍然保持微笑。生活是当善意的人们安慰你，一切都会好起来、孩子会随着成长而战胜病魔的时候，你抿着的嘴唇微笑。

生还是你不再害怕面对问题，不再害怕向任何自以为比你了解更多的（无论社会、健康还是教育方面的）专家，提出不同看法。

生还是让你感到被倡导者、友人和家人，特别是理解你每天所面对的压力、挑战和抗争的人包围，在你最需要的时候有人会向你伸出援手。

——来自一位 7 岁 Dravet 患者的母亲

b) 家庭关系

任何一个孩子的降生都会给家庭关系带来必然的变化。但当你在处理发作，以及 Dravet 综合征带来的其他情况时，家庭关系的改变会更具戏剧性。

01 夫妻之间

突然之间你们不再只是父母，而是照顾的提供者，是护士，是老师，是倡导者，以及其他一些角色。你会发现你和你的搭档开始扮演这些角色，接受关于疾病和治疗所带来的一切。但是，接受并非易事，也许你们中有人会花更长的时间来理解诊断的含义，还会有人不同意治疗的方案。

重要的是要记住，没有对和错。有一个 Dravet 孩子确实让人倍感压力，同时也会制造紧张气氛。试着间歇性离开，有计划地接受喘息服务，可以帮助你们重新成为自己。对夫妻双方来说，记住你们是相爱的两个人。

“夫妻双方很难再呆在一起，我们更像是住在同一屋檐下的两个朋友，喘息服务让我们重新发现我们的婚姻。”

——一位 6 岁 Dravet 孩子的母亲

你也许会发现你们之间的关系更加密切了。

“没人在怀孕的时候会期待拥有一个存在严重障碍的孩子，当夫妻意识到他们将终生为孩子提供日常护理时，这将是一个非常困难的处境。我们发现，夫妻关系变得更加坚固，同时我们从彼此身上学到更多；经历过极端





情况，信任也会更加深厚。”——一位 5 岁 Dravet 孩子的母亲

做 Dravet 综合征孩子或者成年人的父母意味着许多的挑战，有时会有难以承受的压力和紧张情绪。当你面对另一方时，试着保持开放和诚实：分享你的恐惧和感受，也许你会发现你正在钻牛角尖。接受心理咨询会帮助我们分享自身的感受，可以通过医生或者社会工作者推荐咨询师。

02 祖父母与小家庭

作为 Dravet 综合征孩子的祖父母，你可能要面临一些更加严峻的挑战。除了要担心他们的孙辈，还要看到他们自己的孩子受煎熬和抗争疾病。通常祖父母并不能帮上太多的忙，他们会感到无助，特别是当他们并不自信能够照顾好孙辈时，而且也很难和周围的人分享他们的感受和担心。

“我希望父母能帮助我、照顾我、保护我，让一些变得更好。但是我从未考虑过他们也许正在默默承受，我希望我能早点意识到这些，而不是对他们没有提供帮助而感到生气”。

——一位 8 岁 Dravet 综合征患者的母亲

祖父母愿意参与照顾 Dravet 孩子是很好的事情，也许他们可以和你一起向医生更好地了解 Dravet 综合征。如果他们觉得独自照顾曾孙是不太容易的事情，也许他们可以偶尔过来与孩子玩耍；这样你可以上楼洗个澡，或者睡一个渴望很久的小觉。这样，即使任何情况发生，你都能在那里，他们的自信心也会随之增长，祖孙之间的感情也会得到加深。

03 朋友之间

有一个确诊了 Dravet 综合征的孩子会让你很快意识到谁是你真正的朋友。无论发生什么，无论多少次你临时取消聚会，无论孩子在与他们相处的时候发作或者出现了行为问题，真正的朋友会留在你身边，而某些人则会渐渐远离，有时这让人会感到沮丧和受伤。

“我现在有两类朋友：普通朋友，我们相识多年，我很乐意和他们见面聊天；凌晨 3 点的朋友，我可以在凌晨三点打电话求助，他们会理解，并且会丢掉所有的事情来帮助我。后者是我的无价之宝，也值得我永远珍惜。”

——一位 8 岁大 Dravet 孩子的母亲

c) 手足关系

尽管并不想这样，但有一个 Dravet 孩子做兄弟姐妹从来不是一件容易的事情。在无数时刻，Dravet 综合征孩子都是被优先照顾的。

“无数次，计划好的事情被发作或生病取消。有一年，由于患有 Dravet 综合征的女儿得了肺炎住院点滴，家庭假期不得不取消，她的姐姐像平时一样加入了照料妹妹的队伍，尽管事实上这对她并不公平。”

——一位 8 岁 Dravet 孩子的母亲

做 Dravet 综合征患者的兄弟姐妹意味着他们将经历很多你不希望他们见到的东西：癫痫持续发作，缺席的旅行，医疗干预和有挑战的行为问题，不一而足。

对这些兄弟姐妹来说，埋怨是一种很容易出现的情绪。但对很多家庭来说，兄弟姐妹在照顾 Dravet 综合征孩



子中扮演着重要的角色，而且非常尽职。

“我从没见过如此强烈的兄弟姐妹感情。就像第三个家长。”

——一位 7 岁 Dravet 综合征孩子的母亲

Dravet 综合征的兄弟姐妹对疾病的理解比我们最初想象的更多。应该说，掌握好适当的程度通常是食事物向前推进的最好方法。让手足介入一定的日常照顾，但不要让他们成为实际的照顾提供者。比如让他们偶尔陪同去医院看门诊，或者让他们帮助 Dravet 患者参与运动练习或者洗澡。

如果你觉得孩子的兄弟姐妹遇到困难，通常你可以为他们申请一些手足团体。许多当地政府会运营这类手足团体，以帮助有相同经历的儿童共渡难关。尽管我们关注的焦点并不是如何做一个有特殊需求或者残障患者的兄弟姐妹，但是参与一些活动能够帮助他们更好地理解当前的状况，分享彼此的恐惧或担心。很多临终关怀机构也会运营类似手足团体或者游戏治疗项目，从而帮助患者手足厘清他们的想法和感受。如果觉得有必要，你可以和社工或者医生沟通，他们将向你推荐青年照顾者的联盟组织。

总的来说，通过与患友家庭沟通、也通过我们的论坛，我们发现这些兄弟姐妹看待他们的 Dravet 手足的方式与其他普通家庭没有什么不同，他们并没有意识到特殊，只是因为他们在这样的家庭里，那是他们的兄弟姐妹。孩子其实是更有弹性的，比成年人更有弹性，更容易接受他们所面临的一切。

兄妹情深：Spray 家的故事

Jessie 是一位 Dravet 综合征患者，Spray 家为了照顾好她花费了大量的时间和精力。她的哥哥 Tom，也自从妹妹 10 个月大发病开始，就再难获得家人的陪伴，即使是非常简单的事情，比如去游乐场、教他游泳，甚至学骑自行车。

当 Tom 五岁第一次看到 10 个月大的妹妹发作，他并没有表现出对疾病的不适应。此后，他再遇到类似的情况，或者会在门口等救护车，或者会给 Jessie 拿药。随着年龄的增长，他们父母 Rachel 和 Dan 发现 Tom 能够给家庭的帮助更大，Rachel 形容他为“我们的英雄”。

然而，突然有一天，Rachel 发现 Tom 出现了一些状况：他不想再去朋友家过夜，一旦离开父母及 Jessie，Tom 会感到焦虑。

这个家庭知道，他们必须做些什么来建立 Tom 的信心，所以 Rachel 告诉了他们的社工，他把 Tom 介绍给“少年照顾者”——一个手足互助团体。

Tom 立刻融入其中，然而遗憾的是，这个团体因缺少资助而关停。Rachel 决定去找 Tom 的校长谈谈。校长向 Rachel 介绍，多机构团队（Multi Agency Team，MAT）或许可以给 Tom 提供帮助，在经过一项简单评估后，Tom 成为了帮助对象。

组织给 Tom 安排了一位工作人员，可以带着他在假期出行和玩耍 -- 打保龄球、看电影和其他有趣的活动。Rachel 说：“Tom 仍然很容易焦虑，但我总是注意到他回家后充满了自信，说个不停。”





此外，Spray 一家也为 Tom 申请了心理咨询。由于他出现了睡眠困难的症状，并且几次因为焦虑而出现了恐慌发作的情形，Tom 再一次被介绍参加 MAT 的活动，以减轻症状。Rachel 和 Dan 坚信，交谈对 Tom 克服烦恼是很有帮助的。但每当家长试图和他交谈时，Tom 总是说爸妈有 Jessie 需要担心，他不希望让他们再为自己担心。

通过 Tom 的社工，Spray 一家即将开始采用在线的咨询方式——“i - 联系 (irelate)”。此外，Tom 还将开始一项名为“体育和艺术指导”的计划，在这里，有很多青年辅导员会来花些时间陪 Tom 做他喜欢的事情，把他带出去逛。

Rachel 说，作为父母，没办法帮助 Tom 很让人难过的，Tom 的处境也让人心疼。但他们也感到非常骄傲，因为 Tom 全心全意爱这妹妹。

Mark 讲述：和 Dravet 姐姐一起长大

对一个家庭的旁观者来说，被问到“和 Dravet 孩子一起长大是什么感受？”似乎是一个直接而且正常的问题。但是对我来说，这很奇怪。为什么要问我，我对一件对我来说正常的事情有什么感受？对孩子而言，最美妙的品质之一就是接受生命的能力。

我记得我听过这样一个故事：母亲总是在家里找不到要洗的袜子，这令她沮丧，于是她决定在厨房里洗衣机旁边建一个袜子抽屉；她的孩子们从小就认为这是一种正常的，可以接受的情况，并且在长大成人后，每个家庭的厨房里都设置了袜子抽屉。

另一个故事是：由于财务上的限制，我的伙伴在没有地毯的阁楼里长大，对她而言，这是正常并且可接受的事情。

同样，对我来说，在家里和一个学习困难的姐姐一起长大，也是一种“正常”和可接受的情况。

成长过程中，我不记得有哪些事对我的成长产生过负面影响。但确实有一些事情促使我成为让父母骄傲的人。和 Katie 一起长大是很自然的事，无论是在家里还是在她进入全职护理的时候，生活必须调整以适应她的需要。

我确实经历这些让我明白了一些价值判断的方法，这些方法我已经带入了我的成年生活。我觉得这些价值观帮助我获得了人生的成功，比如掌握事情的本末、规律的生活以及做事情讲究原则。



价值观帮助我获得了人生的成功，比如掌握事情的本末、规律的生活以及做事情讲究原则。

与 Katie 一起成长也帮助我在情感方面有所成长：它让我成为一个敏感、有爱心、会照顾人的人，正如我所希望的那样。

小时候我唯一能回忆起的曾经让我难过、让我哭泣的事是 Katie 发作的时候。

我听到她的呻吟，然后在地板上有“标准”的三声巨响，如果我在楼上和她在一起的话，妈妈、爸爸会在数秒内上来。对我来说，那几秒钟的感觉就像永远一样！我总是被告知要保持她的安全但不约束她；我能回想起她紧紧攥紧的是哪一侧的肢体，在安全的前提下，我可以轻轻移动她。

有一件事我不能处理，那就是发作的时候给她灌肠。即使在她癫痫发作的时候，她也会试图把它推开，这让我无法处理。我想，可能是因为我们都长大了。

我记得 Katie 进寄宿学校的那天。我们坐了一辆社工的车，旅程似乎要花上一辈子。我记得我和妈妈坐在车的后座上，我们离开的时候，她哭了。我还记得她眼泪里的痛苦，但正如我之前所写，我无法理解她的感情，并认为情感。

随着年龄的增长，我开始意识 Katie 和我的父母经历了什么。我不记得是我多大的时候，但我记得每天晚上都做同样的梦。Katie 奔跑、欢笑，因为她经常从我身边跑开，但在梦里，她跑向悬崖。我想抓住她，但有东西阻止了我的前进。我试着向后、向侧面跑，但都动不了。我总是在她到达边缘前就醒过来。

回想起来，我觉得虽然我的童年不得不适应，而且在某一时刻可能不得不放弃了一些东西，但在我父母强大的应对能力下，一起 Katie 成长带给了我更多的回报。这段经历让我和儿子及三个继子女相处良好，并帮助我理解他们的成长。

我们常常假设，有学习困难的人对生活没有任何贡献，但事实上，真相并不是这样。





d) 消遣娱乐

如果你有一位患有 Dravet 综合征的孩子，你会发现你的一切几乎都围绕着孩子。什么事情都想亲力亲为，有时候完全沉浸在孩子的事情当中，却忘记了给自己留出一些时间。

想想那些在 Dravet 出现之前你的生活和你喜欢做的事情。是什么原因导致你不再做那些事情？有时候你的确不太可能走出去，或者是你太累了，但千万记住不要忘了本来的你。

每个月去一趟电影院或者外出吃一顿饭，这些都会大大改善你的生活质量。同时也会使你更有能力去承担照顾患者的责任。

“我的无网篮球和我的健身操课程让我保持理智。如果没有任何地方能让我回归自我而不仅是一个照顾孩子的妈妈；如果不能哪怕只是短时间里彻底转换自己的身份，我真的会彻底崩溃的。如果有几周没有参加课程，我会觉得我情绪低落。也许前一夜，我整晚忙着处理发作，或者极度疲劳，但运动是我最想做的事情。与成年人对话，或者在情绪低落的时候，和朋友们呆上哪怕一会儿，忘掉我的责任哪怕一个小时，那对我都是一种治疗、一种安慰。”

——一位 8 岁 Dravet 患者的母亲

当然，为自己腾出时间有时不太容易。如果你还没有申请喘息服务，这是一个开始考虑这项服务的机会。也许只是暂时离开孩子几个小时去做些喜欢的事情也值得让你去这么做。最初你可能觉得和伴侣一起外出不太放心，而选择其中一个人和朋友外出的同时把孩子留给另一半。

记住，你选择怎么做没有对或错，只要自己觉得舒服就好，请一定要找回你自己和你的所爱。

e) 假期

当你家里有个 Dravet 综合征的孩子需要被照顾，你通常不会去考虑度假的事情，因为那实在是太辛苦的事情了！

你担心孩子无法适应出国旅行带来的各种变化。你担心孩子的身体健康状况不能适应旅行或者你不太放心远离你信赖的本地医院还有熟悉孩子病情的人 ... 还有其他各种问题！和本章的其他话题一样，度假是私事，我们不再讨论是否应该去旅行，因为这没有正确答案。你只需选择对你们正确的事情来做就好。

“我们曾计划去怀特岛旅行，但因为讨论如何做好急救措施而最终放弃。因为担心儿子意外发作，我们商量是否要安排直升机急救随时待命将他随时送回医院。旅行之翼很大程度被折断，但我们还是试图出国旅行。我们尽最大努力让一个照顾者和我们同行，以确保我们能获得足够的医疗设备，也可以确保我们的孩子获得适当的治疗。”

——一个 5 岁 Dravet 孩子的妈妈

关于旅行，另一个难题来自于费用。许多家庭只有一份薪水，所以难以承受旅行的费用。许多慈善基金可以对这些家庭提供帮助，比如 React，该组织拥有很多房车，更多信息可以了解 www.reactcharity.org。（编者注：其实国内也有一些支持罕见病患者旅行的项目，我们后续会向大家介绍）



英国 Dravet 综合征患者组织也会组织一些年度的家庭周末聚会，你可以考虑参加：

“我们都尽可能去各地旅行，尽管并不频繁。我们参加了慈善机构组织的去 Centerparcs 的旅行，这对我们来说是天赐的礼物。旅行总是会带来很多特别的回忆，希望我们的旅行也能如此。”

——一位 18 岁 Dravet 综合征患者的妈妈

了解英国 Dravet 周末聚会计划，请看我们的网站：www.dravet.org.uk/family-support/annual-centre-parcs

如果你决定出国旅行，请确保你的医疗保险有足够的保障范围。英国基因联盟（Genetic Alliance UK）提供一些有用的信息，了解详情请访问网站：www.geneticalliance.org.uk

f) 工作

家有 Dravet 综合征患者对父母的日常工作会产生极其重大的影响。

像家庭生活部分的其他话题一样，父母工作与否都没有绝对的对或错。家庭要做的事情就是，尽最大努力照顾孩子，同时也确保家庭的财政正常运转。

一些家庭选择让一个家长放弃工作，留在家照顾孩子；另一些家庭则两个人都在工作，以获得更好的经济收入或者实现他们的个人价值。

你不仅要考虑你的需要，同时也需要平衡家里各方面的情况。

“我女儿的确诊使先生和我重新思考我们的生活重心。我们意识到，我留在家照顾她比我出去工作更加重要。为了确保我仍保持工作能力，我继续学习以获得新的学位。尽管日子过得时不时有点紧，但我们认为这是个正确的决定。”

——一位 8 岁 Dravet 综合征孩子的妈妈

当你考虑重返职场时，要提前做好应急预案，同时为孩子提供高质量的照料。

“听起来也许挺奇葩的，但是我工作是为了喘口气。”

——一位 7 岁 Dravet 综合征孩子的妈妈

整天和 Dravet 综合征孩子一起生活可能会非常困难同时也充满压力。除了要处置发作，你也需要时刻面对行为问题、孤独，和对自我管理的挣扎。你很容易就对另一半感到愤怒，因为他可以外出、和其他成年人说话，有一个实在的午休时刻，甚至可以喝到热咖啡！另一方面，你的另一半可能没有额外的精力花在家庭生活上。

如果你正在考虑工作，但是并不确定这是否对你的家庭来说是正确的选择，你可以去提供照看服务的机构寻求建议和信息。

或者你也许会认为放弃工作是对你家庭来说最好的选择。

对家庭来说这可能是个重大的改变，特别对于那些喜欢工作的人来说，你会发现在家是充实的，但是你怀念工作中带给你的挑战 and 责任感，当然也包括和成年人之间的互动。





如果你选择了放弃工作,你仍然需要安排好日常的生活,与本地的儿童组织和游戏组织(play groups)取得联系。儿童中心和社工可以帮你推荐一些合适的组织方便你和其他人见面,以减少生活重大改变带来的孤独感。

g) 社会支持

不同家庭需要的支持方式不尽相同。

一些家庭需要一些面对面的支持：一些人会来到他们的家里,做一些深度的对话,倾听和分享他们内心深处的感受和恐惧。对另外一些家庭,支持来自于团队活动或者论坛：和其他患儿家庭在线上聊聊天或者在线下约着见面,或者参加一些提供信息和支持的活动。

不管哪种支持方式对你有效,或者多种多样支持方式并用,你需要知道你并不孤单。有许多可以获得支持、减少大家的孤立处境。

重要的是,你要知道你支持,在不同的人生阶段需要不同的支持。有些时候我们需要让自己处在被支持的环境中。其他时候,我们需要独立解决问题。

没有是非对错,你只是要一直让自己感到舒服,但要知道当你有需要时,哪些资源可以给你和你的家庭以帮助。

你也可以看下英国 Dravet 综合征患者组织的论坛“HOPE (希望)”。

Johnson 家的在线帮手

2011 年 8 月,只有 4 个月大的 Ollie 出现癫痫发作。随后发作时有发生,持续时间从 8 分钟到超过 1 小时不等。医生帮他安排做各种检查,包括腰椎穿刺、核磁(MRI)和脑电图(EEGs),但检查结果都显示一切正常。直到 2012 年 2 月,Ollie 进行了基因测试,在他一岁生日前两个星期,结果回报:SCN1a 错义突变阳性。

这个家庭已经做了很多关于 Dravet 综合征的研究,所以当他们的得到诊断,他们就意识到了 Ollie 的病情的严重程度。然而,他们自己的家庭医生没有听说过 Dravet 综合征,救护车的工作人员也没有听说过,医院的大多数工作人员也没有听说过。

这家人一开始感到非常孤独,有这么多问题要问,但没有人回答。Sarah 发现了 Dravet Syndrome UK 网站,并发了一封电子邮件询问关于警报器的情况,由于 Dravet 综合征有很多夜间发作,英国患者组织介绍了关于发作警报设备的情况。她告知了 DSUK,它安排了慈善机构资助了 Ollie 氧饱和度监视器。DSUK 还告诉了 Ollie 的妈妈 Sarah,一个私人的父母 / 家庭在线论坛。Sarah 很快加入了,不敢相信还有多少人和他们一样经历着同样的事情。他们不再孤单了!

Sarah 说:“它为我们打开了一个新的世界。它充满了了不起的人,他们都清楚你的感受和我们的孩子经历了什么。论坛太棒了!如果你有一个关于不同的发作类型的问题,或与药物有关的问题,副反应问题,什么都行。有其他人来谈论 Dravet 综合征,真是令人宽慰,尤其是你可以在无论白天或晚上的任



什么时候聊天(我们许多可爱的孩子都有睡眠困难,所以似乎总有人醒着)。即使你不能回答所问的问题,你也能做到互相支持,这真的就像一个大家庭。我知道没有它我会迷失方向的。虽然我们还没全部见过面,但我觉得我们有了很多新朋友。”

难过的是,Ollie 在 2013 年 12 月 27 日因为 Dravet 综合征去世。DSUK 谨感谢他的家人,让我们继续分享他的故事。

Dravet 家庭的周末聚会

Tom Perry 出生于 1993 年 12 月,他五个月大时第一次癫痫发作。第一次发作持续了 40 分钟,之后他昏迷了 9 个小时。从那时起,Tom 每隔几周就会发作一次;每次都需要紧急药物来终止。随后,Tom 的父母被告知孩子患有癫痫,并开始服用药物来控制发作。

Tom 的父母 Sue 和 Adrian 一直在寻找病因。他们问当地医院的会诊医生,“为什么孩子会有癫痫”?会诊医生回答说,也许我们永远都不知道答案。家人接受但也会不甘,他们换了另外的医院和医生。直到 14 年后,当 Tom 终于确诊为 Dravet 综合征,本以为只是另一次检测的家长终于得到了“为什么孩子会有癫痫”的答案,孩子妈妈 Sue 哭了。这是一种基因突变导致的疾病,而且总是会发生;他们没有办法预防它。

在确诊之后,Perry 一家通过 Dravet Syndrome UK 得到了很多支持,突然间 Tom 不再像会诊医生所描述的那样,是一位“一次性癫痫患者”(one-off with lousy epilepsy)。有一群家庭都处于同样的处境,有一个 Facebook 论坛可以让每个人都可以每天保持联系。

Tom 五岁半时出现了耐药的情况,换药、停药,持续了差不多 18 个月,总是会有各种各样的问题。每隔几周,Perry 一家就要去 London 的 Guys 医院急救,然后在那里住院几个星期。Sue 说:“这是个很孤独的时候,我和 Tom 一起住在医院里,我的丈夫 Adrian 工作,然后晚上返回医院。支持团体会带来改变,它能帮助我们与其他真正理解的父母联系,因为他们要么经历过你正在经历的事情,要么正在经历你所经历过的。”

每年,Dravet Syndrome UK 都会在 Center Parcs 举办一个家庭周末活动。Sue 说:“我们第一年参与活动,那感觉实在是太不真实了,因为我们发现这里有这么多孩子们的行为方式和 Tom 一样,看起来甚至很相似。Adrian 和我发现这很让人兴奋,尤其是能够与有相同经历的父母面对面交谈。现在这已成为 Perry 家庭日历中的一年的必去。我们现在充满希望,因为我们已经与 Tom 度过了最糟糕的情况。他现在 19 岁了,他的癫痫发作似乎已经固定下来了,形成每晚 1-2 次的模式,每周有几个平稳的夜晚。Tom 很快乐,生活质量很好。





Dravet 爸爸之夜

Iwan 是个七岁的男孩。他在四岁时被诊断患有 Dravet 综合征。在诊断之前，Iwan 有所有与 Dravet 综合征有关的问题，但他的家人不知道该向谁来寻求帮助和建议。Iwan 在 8 个月的时候第一次发作，持续了 50 分钟，是他父亲 Kelvin 下班回家后发现。Kelvin 介绍了他们的经历，以及 Dravet 综合征对整个家庭的影响。

“很难用语言表达。下班后，我开了很长时间的车回家，拐进家门口的街道时，你发现车无法再往前开了，因为有一辆救护车停在家门口。Iwan 正在发作，始终没有停下来。跟在救护车后，急忙想把心爱的人送到医院，这种感觉很难描述。这是求医之路的开始，我们和医生们猜测，到底问题可能是什么。或者至少是我的妻子和医生们在猜测，因为现在回过头来看，我可以看出我是在否认。我不接受 Iwan 有什么问题。我坚持诊断未高热惊厥，然后是非典型的热性惊厥，然后是儿童癫痫。我拒绝接受孩子得了什么大病。

Iwan 夜以继日的发作，Heather，我的妻子，开始变得担忧。我想我是能给予支持的，但受到主流行为方式的影响，我压抑或隐藏了我自己的感受，因为我害怕流露出的感情会使事情变得更糟。我是男人，我必须坚强。

我的工作非常好，可以在我需要的时候给我离开的时间，尽管我还不相信他们理解有我家到底在发生什么，因为我并没有真正告诉他们。我在办公时间以外的时间更加努力工作。

我很幸运有一些好朋友，尽管酒吧里有一些尴尬的时刻。他们会说因为他们的孩子感冒了这周过得很困难，或者他们在学校表现的有多好，而我们担心的事情太多了 —— 药物，一对一的康复，以照顾上幼儿园的 Iwan，找一个新的育儿嫂，他的病情对兄弟姐妹的影响，不一而足。但是，把事情装在心底这种做法，也增加了我的孤立。

在我们的要求下，孩子更换了儿科医生，我们开始通过尝试用不同的抗癫痫药物，探讨药物对 Iwan 未知病情的效果。有些是绝对不适合 Dravet 的，我们真的看到了影响，它会增加癫痫发作活动。

后来，Heather 在一个癫痫小组遇到了一个母亲，她的孩子的症状与 Iwan 的非常相似。我们也向医生要求做基因测试，Iwan 的医生立即同意了。在等待结果的两个月里，我们研究了 Dravet 综合征。当我们的会诊医生确认诊断时，我们立即推动我们所理解的适合 Iwan 的最好药物，很幸运的是，它确实有效，情况开始好转。我想我一旦把疾病贴上明确的标签，我就能够接受它，尽管大海捞针地确定疾病时，我确实感到了一阵震惊。

确认诊断以后，我们张开双臂拥抱 Dravet Syndrome UK 社群，事情有了巨大的改变。Facebook 社群中的私人小组是一个非常棒的信息、建议和支持的来源，也是庆祝大小胜利的地方。我们去 Center Parcs 三次，交了一些很好的朋友。



爸爸之夜 (The Dads' Night Out) 的举办，我可以和那些知道与 Dravet 综合征生活是什么状态的人一起放松，但并不是真正地讨论问题 — 这就是正常的生活！

我和一群 Dravet 爸爸一起上过真的 Ale 列车 (Manchester 和 Leeds 之间)，并参与了筹款活动，包括：游行 Ben Nevis (两次)，Yorkshire Three Peaks 和 National Three Peaks。。

Dravet 年度会议是一个很棒的事件，是一个信息丰富的地方，可以见到老朋友和新朋友。圣诞冬季仙境派对也是一场极好的家庭派对。

我的旅程是一个伴随悲伤的阶段性的旅程：否认存在问题并且通过不交流感受和相信自己需要坚强隔离自己；对医学界愤怒；在不同阶段的沮丧；最后，接受。

我爱我的宝贝，如果能的话，我愿意为他做任何改变，我很高兴我现在已经从这件事中走出来，成为一个更强壮、更好的人，而且还有这么多 Dravet 之前和之后的朋友和家人和我在一起。

让人放松的支持小组

当 Scott 和 Sarah Liddle 的儿子 Thomas 第一次被诊断为癫痫 (在他被诊断为 Dravet 综合征之前很久)，这对夫妇感到困惑，不知所措，对未来感到恐惧。他们有很多朋友同时生了孩子，而 Thomas 出生“正常”，不幸的是，Thomas 跟不上同龄人！这让 Liddle 家庭感到非常孤立，意识到他们的儿子是与众不同的事实。

作为一个支持小组的一部分，通过与其他有相似经历和情感的家庭会面帮助解决了他们的感受。支持小组是交友和分享信息的好方法，无论是药物、福利、学校或支持服务。Scott 说：“实际上，和另一个能与你产生共鸣的人交谈，会让你感到难以置信的振奋，让你更容易应对养育癫痫孩子带来的压力和担忧。”

支持小组也是一个“安全的地方”，家庭可以放松，在 HOPE 里，Scott 所在的伦敦的支持小组，癫痫儿童和他们的兄弟姐妹可以享受一些乐趣！



第 十四 章 社会资源列表

请注意这不是一份详尽的社会资源清单，同时英国 Dravet 综合征组织并不为以下任何服务机构、出版社及社会资源背书。

英国 Dravet 综合征组织是一家独立的英国慈善机构（注册号：1128289），该机构致力于通过医学研究、观念教育，以及适当的经济支持来改善 Dravet 综合征和其他因遗传性钠离子通道导致癫痫的患者生活。

英国网址 www.dravet.org.uk

关于发作的信息和资源

SUDEP Action 癫痫猝死行动者

癫痫猝死行动者组织关怀因 SUDEP 失去家人的家庭，与家庭和专业人士一起寻求改变，通过调查研究，努力寻找拯救生命的答案。

www.sudep.org

Matthew’ s Friends 马修的朋友们

马修的朋友们是一个独立的英国慈善组织。该组织为所有采用生酮饮食治疗及其他食疗方式治疗癫痫的人提供帮助，同时对癫痫饮食疗法提供更加深入的帮助和发展。

www.matthewsfriends.org

关于家庭支持的资源

Dravet Syndrome UK Facebook Forum

Dravet 综合征 Facebook 论坛

Dravet 综合征 Facebook 论坛是由英国 Dravet 综合征组织设立并运营的私人社交网络论坛。该论坛用于支持 Dravet 综合征和其他钠基因通道导致癫痫的英国家庭。为了保护成员的隐私，加入该论坛需要申请，审核通过方可加入。

<https://www.facebook.com/dravetsyndromeuk>

Hope London 伦敦希望组织



伦敦希望组织是一家位于伦敦的癫痫组织，它由一位 Dravet 综合征患者父亲设立并运营，通过每月举办一次

活动，让癫痫患儿和他们的兄弟姐妹可以相互见面并获得乐趣。

www.hopeforepilepsylondon.org.uk

Hope Tameside 坦姆赛德希望组织

Hope Tameside 是一家位于坦姆赛德的癫痫组织，它由一位癫痫儿科护士和受癫痫疾病影响的父母设立并运营，通过每月举办一次活动，让癫痫患儿和他们的兄弟姐妹可以相互见面，共享欢乐时光。

www.hopetameside.org.uk

Sibs 手足支持组织

Sibs 是一家帮助残疾患者兄弟姐妹缓解压力的英国慈善机构。

www.sibs.org.uk

财务支持

Carer’ t Trust 照顾者之托

照顾者之托组织是一家英国的慈善机构，该组织以无偿救助与贡献为愿景。护理人员无偿为需求者们提供改善生活质量的支持和帮助，并为照顾者提供全方位的信息与建议。

www.carers.org

假日补助金和社会保险

React 行动派

Reacts 是一个活跃的慈善机构，主要针对潜在的终末期疾病的儿童提供快速有效的援助。该组织致力于改善那些英国贫困家庭中疾病终末期患儿的生活质量。

www.geneticalliance.org.uk

Genetic Alliance UK 英国基因联盟

英国基因联盟是由 150 多个患者组织联合发起的国际慈善机构，该组织为受基因问题所累的人提供支持及信息帮助，包括旅游保险信息。

www.geneticalliance.org.uk





相关基金会

Cerebra 大脑之家

大脑之家是英国的慈善机构，旨在通过研究、教育和经济救助来帮助并改善那些患有脑部相关疾病的儿童与他们监护人的生活。

www.cerebra.org.uk

Roald Dahl’ s Marvellous Children’ s Charity

罗达尔的奇妙儿童慈善机构

这是一个位于英国的慈善机构，该机构专注于服务那些患有神经系统疾病的儿童。该机构为受助家庭提供救助金以帮助其支付昂贵的设备或活动基金，比如，可以对那些遭遇同种疾病困扰的的家庭提供每周集会的活动基金。

www.roalddhlcharity.org

Family Fund 家庭基金

这是英国最大的低收入家庭补助基金，该基金以帮助残疾人，重疾儿童和重疾青少年为宗旨。他们为有需要的家庭提供洗衣机，冰箱和衣物等必须的生活物品，同时考虑为非常有需要的家庭在娱乐用具，电脑或者寝具方面提供救助。

www.familyfund.org.uk

Caudwell Chlidren 考德威尔儿童组织

该慈善机构为全英国的残疾儿童及其家庭提供家庭支持服务、医疗器械，以及诊断和治疗。

www.caudwellchildren.com

其他相关机构

Joint Epilepsy Council 癫痫联合委员会

这是一个权威的，代表癫痫患者发声的慈善机构。该机构为癫痫患者提供给了大量学术资源，相关文献及出版物，许多癫痫家庭可能从中受益。

www.jointepilepsycouncil.org.uk

Young Epilepsy 脑痫孩子联盟

癫痫孩子联盟旨在改善癫痫儿童和青少年的生活，使他们发挥潜力，确保他们有最好的生活质量。他们经营学校，继续教育学院，并发行出版物和资源，这些对很多家庭可能会有用。



www.youngpilepsy.org.uk

Togher for Short Lives 昙花乐园

这是一家英国知名的慈善机构。它为所有有生命危险和生命终末期的儿童提供帮助。它关爱和帮助这些孩子，为他们提供救助信息，出版物和社会资源，很多家庭将从中受益。

www.togherforshortlives.org.uk





第 十五 章 附录



附录 第一部分

Dravet 综合征患者紧急发作预案模板

您需要补充并定期更新以下信息，建议患者随身携带

姓名:_____ 出生:_____ 年____月____日 体重:_____公斤

母亲姓名 : _____ 父亲姓名 : _____

家庭地址 : _____

家庭电话 : _____ 移动电话 : _____

紧急联络人 : _____ 紧急联络人电话 : _____

儿科医生 _____ 神经科医生 _____

姓名 : _____ 姓名 : _____

医院 : _____ 医院 : _____

联系方式 : _____ 联系方式 : _____

现在的用药情况 : 列出药名、剂量、给药时间及频率 (剂量最好用毫克或者毫升列出)

过敏情况 :

发作时的应对 :

1) 在发作期间，为保证患者安全，如果可以的话，把患者置于复苏体位。切忌在他 / 她嘴里

放入任何东西，请把周边重物移开。

2) 记录发作开始的时间。如果发作持续数分钟，按以下方案急救 :

(具体方案因人而异，需要您和医疗团队讨论制定。注意，方案应具有可操作性。一旦制定，

请患者的主要照顾者充分理解并掌握)。





Dravet 综合征患者医疗预案模板

您需要补充并定期更新以下信息，建议患者随身携带

姓名: _____ 出生: _____ 年 _____ 月 _____ 日 体重: _____ 公斤

母亲姓名: _____ 父亲姓名: _____

家庭地址: _____

联系电话: _____ 备用电话: _____

主要诊断:

Dravet 综合征是一种罕见的、可危及生命的神经系统疾病，其引发的严重发作对抗癫痫药物抗药性极强，而且常常出现癫痫持续状态。

关于 Dravet 综合征，您也可以登陆 www.dravet.org.uk 得到更多信息。

在中国，你可以关注“卓蔚倡导”获得信息

次要诊断:

(包括孩子被诊断的任何其他问题，如自闭症、注意力缺陷多动障碍等)

用药情况:

(请列出你使用的所有药物。你可能希望写明剂量，不过请记住如果你写了，一定要定时更新)

发作预案：如果入院时存在发作，请看附带的发作预案。

一般性预案:

如果因癫痫发作以外的原因入院，请确保以下事项得以进行:

(在这里，你可能希望包括如耳鼻喉检查、全血采集等项目)

如有任何疑问，请跟以下人员沟通 (请写出当地团队的人员名字，如果孩子有神经科大夫也请列明)

