

## 對CDD患兒的管理建議及建議的管理完成時間點。(圖表來自該合作出版物)

### 基因檢測

應向所有CDD患兒提供基因檢測，以確認診斷。

### 神經內科：臨床管理

**基線時** 由兒科神經病醫生和（如果不是同一專業）癲癇專科醫生進行檢查。如果發生癲癇猝死，應告知家屬。

**每年一次** 由兒科神經病醫生和（如果不是同一專業）癲癇專科醫生進行檢查。

### 神經內科：神經成像

**基線時** 應對患兒進行腦部MRI掃描檢查。

### 神經內科：腦電圖

**基線時** 腦電圖(不考慮臨床癲癇狀態)。

**按照臨床指征** 應重複做腦電圖，以捕獲和分類臨床意義不明確的癲癇發作。

### 神經內科：抗癲癇藥物

**按照臨床指征** 如果可能，應給予癲癇患兒加奈索酮（Ganaxolone）。同樣，如果符合法律和監管要求，應給予患有CDD的癲癇患兒CBD（Epidiolex）。

### 神經內科：癲癇手術

**基線時** 如果癲癇發作對藥物治療無效，應考慮對患兒實施VNS植入。如果癲癇發作對藥物治療無效，應考慮對患兒實施胼胝體切開術。

### 神經內科：刻板印象和運動障礙

**基線時** 應對患兒進行運動障礙篩查，如果引起問題就進行治療。

**每年一次** 應對患兒進行運動障礙篩查，如果引起問題就進行治療。

### **神經內科：睡眠學**

**基線時** 患兒的臨床醫生應對患兒的睡眠情況進行評估。

**每年一次** 患兒的臨床醫生應對患兒的睡眠情況進行評估。

### **全身：發育學**

**基線時** 評估頭圍、體重和身高。

**每年一次** 評估頭圍、體重和身高。

**按照臨床指征** 評估頭圍、體重和身高。

### **全身：胃腸道管理，包括餵養評估和管理**

**基線時** 評估胃腸道併發症，如便秘，吞咽空氣和反酸。應將患兒轉診給胃腸道醫生和營養專家。在臨床檢查期間應對非專業餵養和吞咽進行評估。

**每年一次** 評估胃腸道併發症，如便秘，吞咽空氣和反酸。在臨床檢查期間應對非專業餵養和吞咽進行評估

**按照臨床指征** 當體重穩定或體重指數適當下降時或吞咽被認為不安全時，應考慮胃造口術

### **全身：呼吸系統**

**基線時** 篩查呼吸障礙的非專業呼吸系統評估，其中包括換氣過度、屏氣或其他疾病。

**每年一次** 篩查呼吸障礙的非專業呼吸系統評估，其中包括換氣過度、屏氣或其他疾病。

**按照臨床指征** 轉診給肺科醫生/呼吸科臨床醫生。

### **全身：心臟病學**

**基線時** 篩查心臟問題，這應包括心電圖。

### **全身：皮膚病學**

**基線時** 患兒應進行定期皮膚檢查，檢查皮膚是否有壓瘡和皮膚破裂。

**每年一次** 患兒應進行定期皮膚檢查，檢查皮膚是否有壓瘡和皮膚破裂。

### **全身：泌尿學**

**基線時** 應定期檢查膀胱相關問題（例如，評估尿瀦留和尿路感染）。

**每年一次** 應定期檢查膀胱相關問題（例如，評估尿瀦留和尿路感染）。

### **全身：聽力學**

**基線時** 應以聽性腦幹反應（AABR）篩查形式對患兒進行聽力學評估。

### **全身：牙科護理**

**基線時** 患兒應接受牙齒檢查。

**每年一次** 患兒應接受牙齒檢查。

### **全身：財政**

**基線時** 應探討各種財政支助辦法。

**每年一次** 應探討各種財政支助辦法。

### **治療評估及干預：神經 康復**

**基線時** 轉診到神經康復服務機構，以評估設備需求，診斷導致運動功能或手部功能障礙的問題，並預防攣縮。

**每年一次** 轉診到神經康復服務機構，以評估設備需求，診斷導致運動功能或手部功能障礙的問題，並預防攣縮。

### **治療評估及干預：發育**

**按照臨床指征** 應在嬰兒期（0-3歲）、學齡前（3-6歲）、初中前（6-9歲）、青春期（12-16歲）、成年早期（18-25歲）以及此後根據需要評估發育情況。

### **治療評估及干預：眼科**

**基線時** 患兒應接受詳細的視力評估。患兒應被轉診給熟悉這種疾病的眼科醫生，由這些眼科醫生進行皮質視覺障礙的評估和管理。

### **治療評估及干預：交流**

**基線時** 應為患兒提供言語治療評估，並對增強和輔助交流工具（如開關、觸控板或眼睛注視輔助工具）進行評估。

### **治療評估及干預：骨科**

**按照臨床指征** 如果存在臨床問題，應進行髖關節和脊柱X光檢查。如果存在臨床問題，應進行骨量減少篩查試驗（如腕關節X光片或DEXA掃描）。

### **治療評估及干預：理療（PT）**

**基線時** 患兒應接受PT評估。

**按照臨床指征** 定期進行PT以治療任何持續的疾病。

### **治療評估及干預：作業療法（OT）**

**基線時** 患兒應接受OT評估。

**按照臨床指征** 定期進行OT以治療任何持續的疾病。

### **治療評估及干預：教育**

**基線時** 應對正式的教育計畫進行審查。

**每年一次** 應對正式的教育計畫進行審查。

**按照臨床指征** 如果存在視力障礙，應提供教育用的居住設施。

### **國際登記處**

**基線時** 應將所有CDD患兒都提供到其他研究的國際登記處以供招募。

## 關於IFCR

我們的使命是通過資助科學研究來治療和治癒CDKL5缺乏症，並幫助受影響的個人及其家庭出色應對。請訪問我們的網站 [www.CDKL5.com](http://www.CDKL5.com)，瞭解更多關於我們工作的資訊，並通過註冊我們的“Connect CDKL5”連絡人註冊表，讓我們認識您。

**Connect CDKL5**



Amin S, Monaghan M, Aledo-Serrano AI, Bahi-Buisson N, Chin RF, Clarke AJ, et al. *International Consensus Recommendations for the Assessment and Management of Individuals With CDKL5 Deficiency Disorder* *Frontiers in Neurology* (2022) 13: 1-16

doi: [10.3389/fneur.2022.874695](https://doi.org/10.3389/fneur.2022.874695)