

Recommandations pour la prise en charge de personnes atteintes du CDD, avec des propositions de délais d'exécution.

Tests génétiques

Comme indiqué cliniquement: Des tests génétiques devraient être proposés à toutes les personnes atteintes d'une encéphalopathie développementale et épileptique pour confirmer le diagnostic.

Neurologie : Gestion clinique

Au départ: Examen par un neurologue pédiatrique et (si ce dernier ne possède pas cette spécialité), par un spécialiste de l'épilepsie. Les familles doivent être informées de la mort subite inattendue liée à une épilepsie.

Annuellement: Examen par un neurologue pédiatrique et (si ce dernier ne possède pas cette spécialité), par un spécialiste de l'épilepsie.

Neurologie : Neuroimagerie

Au départ: Les individus devraient être examinés en réalisant une IRM (imagerie par résonance magnétique) du cerveau.

Neurologie : Électroencéphalogramme (EEG)

Au départ: EEG (indépendamment de la situation clinique des crises).

Comme indiqué cliniquement: Un EEG doit être répété pour capter et classer les épisodes dont la signification clinique n'est pas claire.

Neurologie : Médicaments anti-crise (d'épilepsie)

Comme indiqué cliniquement: Les personnes subissant des crises devraient pouvoir prendre du Ztalmy (Ganaxolone), si possible. De même, du CBD (Epidiolex) devrait être proposé aux patients atteints du CDD qui font des crises, à condition de respecter les exigences légales et réglementaires.

Neurologie : Chirurgie épilepsie

Au départ: Les personnes devraient envisager l'insertion d'un VNS si les crises sont réfractaires aux médicaments. Les individus devraient être considérés pour une colostomie du corps si les crises sont réfractaires aux médicaments.

Neurologie : Stéréotypes et troubles du mouvement

Au départ: Les personnes devraient être examinées pour des mouvements et les traiter si ceux-ci posent des problèmes.

Annuellement: Les personnes devraient être examinées pour des mouvements et les traiter si ceux-ci posent des problèmes.

Neurologie : Somnologie

Au départ: Les personnes devraient faire évaluer leur sommeil par leur clinicien.

Annuellement: Les personnes devraient faire évaluer leur sommeil par leur clinicien.

Systemique : Auxologie

Au départ: Évaluation du périmètre crânien, du poids et de la taille.

Annuellement: Évaluation du périmètre crânien, du poids et de la taille.

Comme indiqué cliniquement: Évaluation du périmètre crânien, du poids et de la taille.

Systemique : Gestion gastro-intestinale, y compris l'évaluation et la gestion de l'alimentation.

Au départ: Évaluation des complications gastro-intestinales telles que la constipation, la déglutition aérienne et le reflux acide. Les personnes concernées doivent être orientées vers un spécialiste en gastro-entérologie et un spécialiste en nutrition. L'alimentation et la déglutition qui ne sont pas réalisées par des spécialistes doivent être évaluées lors des examens cliniques.

Annuellement: Évaluation des complications gastro-intestinales telles que la constipation, la déglutition aérienne et le reflux acide. L'alimentation et la déglutition qui ne sont pas réalisées par des spécialistes doivent être évaluées lors des examens cliniques.

Comme indiqué cliniquement: Une gastrostomie devrait être envisagée lorsque le poids plafonne ou que l'IMC évolue de manière inappropriée ou lorsque la déglutition est considérée comme dangereuse.

Systemique : Respiratoire

Au départ: Un examen respiratoire devrait être réalisé par un non-spécialiste pour détecter des troubles respiratoires, notamment l'hyperventilation, la rétention de la respiration ou autres affections.

Annuellement: Un examen respiratoire devrait être réalisé par un non-spécialiste pour détecter des troubles respiratoires, notamment l'hyperventilation, la rétention de la respiration ou autres affections.

Comme indiqué cliniquement: Orientation vers un pneumologue / médecin respiratoire.

Systemique : Cardiologie

Au départ: Le dépistage de problèmes cardiaques, qui doit inclure un ECG.

Systemique : Dermatologie

Au départ: Les personnes devraient subir un examen régulier de la peau pour détecter les escarres et les lésions cutanées.

Annuellement: Les personnes devraient subir un examen régulier de la peau pour détecter les escarres et les lésions cutanées.

Systemique : Urologie

Au départ: Les problèmes liés à la vessie doivent être vérifiés régulièrement (par exemple, pour évaluer la rétention urinaire et les infections urinaires).

Annuellement: Les problèmes liés à la vessie doivent être vérifiés régulièrement (par exemple, pour évaluer la rétention urinaire et les infections urinaires).

Systemique : Audiologie

Au départ: Les personnes devraient subir une évaluation audiolgogique sous la forme d'un dépistage de la réponse auditive du tronc cérébral (RATC).

Systemique : Soins dentaires

Au départ: Les individus devraient se soumettre à un examen des dents.

Annuellement: Les individus devraient se soumettre à un examen des dents.

Systemique : Financement

Au départ: Des options de soutien financier doivent être étudiées.

Annuellement: Des options de soutien financier doivent être étudiées.

Évaluations et interventions thérapeutiques : Réadaptation neurologique

Au départ: Orientation vers un service de neuroréhabilitation pour évaluer le besoin en matériel et diagnostiquer les problèmes causant une déficience de la mobilité ou du fonctionnement de la main et pour prévenir les contractures.

Annuellement: Orientation vers un service de neuroréhabilitation pour évaluer le besoin en matériel et diagnostiquer les problèmes causant une déficience de la mobilité ou du fonctionnement de la main et pour prévenir les contractures.

Évaluations et interventions thérapeutiques : Développement

Comme indiqué cliniquement: Le développement doit être évalué pendant la petite enfance (0 à 3 ans), l'âge préscolaire (3 à 6 ans), âge pré-moyen de l'école (6 à 9 ans), l'adolescence (12 à 16 ans), le début l'âge adulte (18 à 25 ans) et selon les besoins par la suite.

Évaluations et interventions thérapeutiques : Ophtalmologie

Au départ: Les individus doivent subir une évaluation approfondie de leur vue. Les personnes doivent être orientées vers un ophtalmologiste connaissant bien cette affection pour une évaluation et une prise en charge de la déficience visuelle corticale (CVI).

Évaluations et interventions thérapeutiques : Communication

Au départ: Les personnes doivent se voir proposer une évaluation orthophonique et une évaluation des aides à la communication, telles que les commutateurs, les tablettes tactiles ou les aides au regard.

Évaluations et interventions thérapeutiques : Orthopédie

Comme indiqué cliniquement: Radiographie de la hanche et de la colonne vertébrale en cas de souci clinique. Test de dépistage de l'ostéopénie (comme une radiographie du poignet ou un scanner DEXA) en cas de souci clinique.

Évaluations et interventions thérapeutiques : Kinésithérapie

Au départ: Les individus devraient se voir proposer une évaluation des besoins en kinésithérapie

Comme indiqué cliniquement: Accès régulier à des séances de kinésithérapie pour remédier à tout problème actuel.

Évaluations et interventions thérapeutiques : Ergothérapie

Au départ: Les individus devraient se voir proposer une évaluation des besoins en ergothérapie.

Comme indiqué cliniquement: Accès régulier à des séances d'ergothérapie pour remédier à tout problème actuel.

Évaluations et interventions thérapeutiques : Éducatif

Au départ: Les plans de scolarité officiels doivent être révisés.

Annuellement: Les plans de scolarité officiels doivent être révisés.

Comme indiqué cliniquement: Une adaptation de l'enseignement doit être prévue en cas de déficience visuelle.

Registre international

Au départ: Il faudrait proposer à toutes les personnes atteintes de CDD de s'inscrire à un registre international regroupant d'autres recherches et études.

À propos de l'IFCR

Notre mission est de traiter et de guérir le trouble du déficit en CDKL5 en finançant la recherche scientifique, tout en soutenant les personnes touchées et leurs familles dans leur épanouissement. Veuillez consulter notre site web à l'adresse www.CDKL5.com pour en savoir plus sur notre mission et dites-nous qui vous êtes en vous inscrivant à notre liste de contacts Connect CDKL5.

Connect CDKL5

