

Empfehlungen für die Behandlung von Personen mit CDD mit vorgeschlagenen Zeitpunkten für den Abschluss.

Genetische Tests

Je nach klinischer Indikation: Genetische Tests sollten allen Personen mit DEE zur Bestätigung der Diagnose angeboten werden.

Neurologisch: Klinisches Management

Bei Baseline: Überprüfung durch einen pädiatrischen Neurologen und (falls nicht durch denselben Spezialisten) einen Epilepsiespezialisten. Die Familien sollten über den plötzlichen unerwarteten Tod bei Epilepsie informiert werden.

Jährlich: Begutachtung durch einen pädiatrischen Neurologen und (falls es sich nicht um dieselbe Fachkraft handelt) einen Epilepsiespezialisten.

Neurologisch: Neurobild-gebung

Bei Baseline: Die Betroffenen sollten mit einem MRT-Scan des Gehirns untersucht werden.

Neurologisch: EEG

Bei Baseline: EEG (unabhängig vom klinischen Anfallsstatus).

Je nach klinischer Indikation: Ein EEG sollte wiederholt werden, um Anfälle mit unklarer klinischer Bedeutung zu erfassen und zu klassifizieren.

Neurologisch: Anti-krampfbehandelnde Medikamente

Je nach klinischer Indikation: Personen mit Krampfanfälle sollten Ztalmy (Ganaxolone) angeboten bekommen, wenn verfügbar. Gleichermäßen sollte CBD (Epidiolex) angeboten werden für Epilepsie mit CDD, sofern die rechtlichen und regulatorischen Voraussetzungen erfüllt sind.

Neurologisch: Epilepsie-Operation

Bei Baseline: Patienten sollten für eine VNS-Einsetzung in Betracht gezogen werden, wenn Krampfanfälle trotz Medikamenten auftreten. Patienten sollten für die Korpus-Callosotomie in Betracht gezogen werden, wenn Krampfanfälle trotz Medikamenten auftreten.

Neurologisch : Stereotypen und Bewegungsstörungen

Bei Baseline: Patienten sollten auf Bewegungsstörungen überprüft werden Störungen und diese sollten behandelt werden, wenn sie Probleme bereiten.

Jährlich: Patienten sollten auf Bewegungsstörungen überprüft werden Störungen und diese sollten behandelt werden, wenn sie Probleme bereiten.

Neurologisch: Somnologie

Bei Baseline: Patienten sollten ihren Schlaf von ihrem Arzt beurteilen lassen.

Jährlich: Patienten sollten ihren Schlaf von ihrem Arzt beurteilen lassen.

Systemisch: Auxologie

Bei Baseline: Bestimmung des Kopfumfangs, des Gewichts und der Größe.

Jährlich: Bestimmung des Kopfumfangs, des Gewichts und der Größe.

Je nach klinischer Indikation: Bestimmung des Kopfumfangs, des Gewichts und der Größe.

Systemisch: Gastrointestinales Management, einschließlich Beurteilung und Management der Nahrungsaufnahme

Bei Baseline: Bewertung von gastrointestinalen Komplikationen wie Verstopfung, Luftschlucken und saurem Reflux. Die Betroffenen sollten sowohl an einen Magen-Darm-Spezialisten als auch an einen Ernährungs-spezialisten überwiesen werden. Nicht durch einen Spezialisten durchgeführte Fütterung und Schlucken sollten im Rahmen klinischer Untersuchungen beurteilt werden.

Jährlich: Bewertung von gastrointestinalen Komplikationen wie Verstopfung, Luftschlucken und saurem Reflux. Nicht durch einen Spezialisten durchgeführte Fütterung und Schlucken sollten bei klinischen Untersuchungen beurteilt werden.

Je nach klinischer Indikation: Eine Gastrostomie sollte in Erwägung gezogen werden, wenn das Gewicht nicht weiter steigt oder der BMI unangemessen sinkt oder wenn das Schlucken als unsicher angesehen wird.

Systemisch: Atemwege

Bei Baseline: Nicht durch einen Spezialisten durchgeführte Beurteilung der Atemwege zur Überprüfung der Atmung Störungen, einschließlich Hyperventilation, Atemanhalten oder andere Bedingungen.

Jährlich: Nicht durch einen Spezialisten durchgeführte Beurteilung der Atemwege zur Überprüfung der Atmung Störungen, einschließlich Hyperventilation, Atemanhalten oder andere Bedingungen.

Je nach klinischer Indikation: Überweisung an einen Pulmonologen/Atem-wegsspezialisten

Systemisch: Kardiologie

Bei Baseline: Screening auf kardiale Probleme, einschließlich eines EKGs.

Systemisch: Dermatologie

Bei Baseline: Die Patienten sollten routinemäßig auf Druckgeschwüre und Hautverletzungen untersucht werden.

Jährlich: Die Patienten sollten routinemäßig auf Druckgeschwüre und Hautverletzungen untersucht werden.

Systemisch: Urologie

Bei Baseline: Blasenbezogene Probleme sollten regelmäßig überprüft werden (z. B. auf Harnverhalt und Urintrakt-Infektionen).

Jährlich: Blasenbezogene Probleme sollten regelmäßig überprüft werden (z. B. auf Harnverhalt und Urintrakt-Infektionen).

Systemisch: Audiologie

Bei Baseline: Die Patienten sollten eine audiologische Beurteilung in Form eines auditorischen Hirnstammreaktions-Screenings (AABR) erhalten.

Systemisch: Zahnpflege

Bei Baseline: Die Patienten sollten eine zahnärztliche Untersuchung durchführen lassen.

Jährlich: Die Patienten sollten eine zahnärztliche Untersuchung durchführen lassen.

Systemisch: Finanzen

Bei Baseline: Finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten sollten überprüft werden.

Jährlich: Finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten sollten überprüft werden.

Therapie-beurteilungen und Interventionen: Neurorehabilitation

Bei Baseline: Überweisung an einen Neuro-Rehabilitationsdienst zur Beurteilung des Ausrüstungsbedarfs und Diagnostizieren von Problemen, die zur Beeinträchtigung der Mobilität oder der Handfunktion führen, und um Kontrakturen zu verhindern.

Jährlich: Überweisung an einen Neuro-Rehabilitationsdienst zur Beurteilung des Ausrüstungsbedarfs und Diagnostizieren von Problemen, die zur Beeinträchtigung der Mobilität oder der Handfunktion führen, und um Kontrakturen zu verhindern.

Therapie-beurteilungen und Interventionen: Entwicklung

Je nach klinischer Indikation: Die Entwicklung sollte im Säuglingsalter (0-3 Jahre), Vorschulalter (3-6 Jahre), Vor-Mittelschulalter (6-9 Jahre), Jugendalter (12-16 Jahre, frühen Erwachsenenalter (18-25 Jahre) und nach Bedarf danach beurteilt werden.

Therapie-beurteilungen und Interventionen: Ophthalmologie

Bei Baseline: Die Patienten sollten eine ausführliche Beurteilung ihres Sehvermögens erhalten. Die Patienten sollten zur Beurteilung und Behandlung einer kortikalen Sehbehinderung an einen Augenarzt überwiesen werden, der mit dieser Erkrankung vertraut ist.

Therapie-beurteilungen und Interventionen: Kommunikation

Bei Baseline: Den Patienten sollte eine sprachtherapeutische Beurteilung angeboten werden, und es sollte geprüft werden, ob unterstützende und assistierende Kommunikationshilfen wie Schalter, Berührungsschalter Pads oder Sehhilfen benötigt werden.

Therapie-beurteilungen und Interventionen: Orthopädie

Je nach klinischer Indikation: Röntgenaufnahmen von Hüfte und Wirbelsäule, wenn klinische Bedenken bestehen. Screening-Test für Osteopenie (z. B. Röntgen des Handgelenks oder DEXA-Scan), wenn klinische Bedenken bestehen.

Therapie-beurteilungen und Interventionen: Physiotherapie (PT)

Bei Baseline: Den Patienten sollte eine PT-Bewertung angeboten werden.

Je nach klinischer Indikation: Regelmäßiger Zugang zu PT für alle laufenden Probleme.

Therapie-beurteilungen und Interventionen: Beschäftigungs-therapie (OT)

Bei Baseline: Den Patienten sollte eine OT-Bewertung angeboten werden.

Je nach klinischer Indikation: Zugang zu OT für alle laufenden Probleme.

Therapie-beurteilungen und Interventionen: Bildung

Bei Baseline: Die formalen Bildungspläne sollten überprüft werden.

Jährlich: Die formalen Bildungspläne sollten überprüft werden.

Je nach klinischer Indikation: Wenn eine Sehbehinderung vorliegt, sollten pädagogische Vorkehrungen getroffen werden.

Internationales Register

Bei Baseline: Allen Personen mit CDD sollte angeboten werden, an einem internationalen Register für andere Forschungsstudien teilzunehmen.

Über die IFCR

Unser Ziel ist die Behandlung und Heilung der CDKL5-Mangelerkrankung durch die Finanzierung wissenschaftlicher Forschung sowie die Unterstützung der betroffenen Personen und ihrer Familien in ihrer Entwicklung. Bitte besuchen Sie unsere Website www.CDKL5.com, um mehr über unsere Arbeit zu erfahren, und lassen Sie uns wissen, wer Sie sind, indem Sie sich in unser Kontaktregister "Connect CDKL5" eintragen.

Connect CDKL5

