

Raccomandazioni per la gestione delle persone affette da CDD con tempistiche suggerite per il completamento.

Test genetici

I test genetici dovrebbero essere offerti a tutti gli individui con EIEE per confermare la diagnosi.

Neurologia: gestione clinica

Inizialmente: Revisione da parte di un neurologo pediatrico e (se non lo stesso professionista) di uno specialista in epilessia. Le famiglie dovrebbero essere informate sulla morte improvvisa e inaspettata nell'epilessia.

Annualmente: Revisione da parte di un neurologo pediatrico e (se non lo stesso professionista) di uno specialista in epilessia.

Neurologia: neuroimaging

Inizialmente: Gli individui dovrebbero essere studiati con una risonanza magnetica cerebrale.

Neurologia: EEG

Inizialmente: EEG (indipendentemente dallo stato clinico di crisi epilettica).

Come indicato clinicamente: Un EEG dovrebbe essere ripetuto per catturare e classificare convulsioni psicogene di significato clinico poco chiaro.

Neurologia: farmaciantiepilettici

Come indicato clinicamente: Agli individui con convulsioni dovrebbe essere offerto Ztalmy (Ganaxolone), se disponibile. Allo stesso modo, il CBD (Epidiolex) dovrebbe essere offerto per l'epilessia con CDD, a condizione che soddisfi i requisiti legali e normativi.

Neurologia: chirurgia dell'epilessia

Inizialmente: Gli individui dovrebbero essere presi in considerazione per un inserimento VNS (stimolazione del nervo vago) se le convulsioni sono refrattarie ai farmaci. Gli individui dovrebbero essere presi in considerazione per la callosotomia se le convulsioni sono refrattarie ai farmaci.

Neurologia: stereotipi e disturbi del movimento

Inizialmente: Gli individui dovrebbero essere sottoposti a screening per i disturbi del movimento e trattarli se causano problemi.

Annualmente: Gli individui dovrebbero essere sottoposti a screening per i disturbi del movimento e trattarli se causano problemi.

Neurologia: sonnologia

Inizialmente: Gli individui dovrebbero far valutare il proprio sonno dal proprio medico.

Annualmente: Gli individui dovrebbero far valutare il proprio sonno dal proprio medico.

Salute sistemica: auxologia

Inizialmente: Valutazione della circonferenza della testa, del peso e dell'altezza.

Annualmente: Valutazione della circonferenza della testa, del peso e dell'altezza.

Come indicato clinicamente: Valutazione della circonferenza della testa, del peso e dell'altezza.

Salute sistemica: Gestione dell'apparato gastrointestinale compresa la valutazione e la gestione dell'alimentazione

Inizialmente: Valutazione delle complicanze gastrointestinali quali stipsi, ingestione di aria e reflusso acido. Gli individui dovrebbero essere indirizzati a uno specialista gastrointestinale e a uno specialista in nutrizione. L'alimentazione e la deglutizione non specialistiche dovrebbero essere valutate durante le revisioni cliniche.

Annualmente: Valutazione delle complicanze gastrointestinali quali stipsi, ingestione di aria e reflusso acido. L'alimentazione e la deglutizione non specialistiche dovrebbero essere valutate durante le revisioni cliniche.

Come indicato clinicamente: Una gastrostomia dovrebbe essere presa in considerazione quando il peso si stabilizza o l'IMC si riduce in modo inappropriato o quando la deglutizione è considerata pericolosa.

Salute sistemica: apparato respiratorio

Inizialmente: Una valutazione respiratoria non specialistica per lo screening di disturbi respiratori, tra cui iperventilazione, trattenimento del respiro o altre condizioni.

Annualmente: Una valutazione respiratoria non specialistica per lo screening di disturbi respiratori, tra cui iperventilazione, trattenimento del respiro o altre condizioni.

Come indicato clinicamente: Riferimento a uno pneumologo / specialista in malattie dell'apparato respiratorio

Salute sistemica: cardiologia

Inizialmente: Screening per problemi cardiaci che dovrebbe includere un elettrocardiogramma.

Salute sistemica: dermatologia

Inizialmente: Gli individui dovrebbero sottoporsi a un controllo cutaneo di routine per ulcere da pressione e lesioni cutanee.

Annualmente: Gli individui dovrebbero sottoporsi a un controllo cutaneo di routine per ulcere da pressione e lesioni cutanee.

Salute sistemica: urologia

Inizialmente: I problemi relativi alla vescica devono essere controllati regolarmente (ad esempio, per valutare la ritenzione urinaria e le infezioni del tratto urinario).

Annualmente: I problemi relativi alla vescica devono essere controllati regolarmente (ad esempio, per valutare la ritenzione urinaria e le infezioni del tratto urinario).

Salute sistemica: audiologia

Inizialmente: Gli individui dovrebbero avere una valutazione audiologica sotto forma di test dei potenziali evocati uditivo del tronco encefalico (acronimo inglese: AABR).

Salute sistemica: cure odontoiatriche

Inizialmente: Gli individui dovrebbero sottoporsi a un controllo dentale.

Annualmente: Gli individui dovrebbero sottoporsi a un controllo dentale.

Salute sistemica: aspetto economico

Inizialmente: Dovrebbero essere esplorate le opzioni di sostegno finanziario.

Annualmente: Dovrebbero essere esplorate le opzioni di sostegno finanziario.

Valutazioni e interventi terapeutici: neuroriabilitazione

Inizialmente: Affidamento a un servizio di neuroriabilitazione per valutare le esigenze delle attrezzature e per diagnosticare problemi che causano compromissione della mobilità o della funzionalità della mano e per prevenire le contratture.

Annualmente: Affidamento a un servizio di neuroriabilitazione per valutare le esigenze delle attrezzature e per diagnosticare problemi che causano compromissione della mobilità o della funzionalità della mano e per prevenire le contratture.

Valutazioni e interventi terapeutici: sviluppo

Come indicato clinicamente: Lo sviluppo dovrebbe essere valutato durante l'infanzia (0–3 anni), l'età prescolare (3–6 anni), l'età scolastica prima delle medie (6–9 anni), l'adolescenza (12–16 anni), prima età adulta (18–25 anni) e, se necessario, successivamente.

Valutazioni e interventi terapeutici: oftalmologia

Inizialmente: Gli individui dovrebbero sottoporsi a una dettagliata valutazione della vista. Gli individui dovrebbero essere indirizzati per la valutazione e la gestione della disabilità visiva corticale (CVI) da un oculista che abbia familiarità con questa condizione.

Valutazioni e interventi terapeutici: comunicazione

Inizialmente: Agli individui dovrebbe essere offerta una valutazione logopedica e dovrebbero essere valutati per l'utilizzo degli ausili di tecnologie assistive per la comunicazione aumentativa, come interruttori, touch pad e dispositivi per il tracciamento oculare.

Valutazioni e interventi terapeutici: ortopedia

Come indicato clinicamente: Radiografia dell'anca e della colonna vertebrale se esiste una preoccupazione clinica. Test di screening per l'osteopenia (come radiografia del polso o scansione DEXA) se esiste una preoccupazione clinica.

Valutazioni e interventi terapeutici: fisioterapia (FT)

Inizialmente: Agli individui dovrebbe essere offerta una valutazione FT.

Come indicato clinicamente: Accesso a FT regolarmente per eventuali problemi in corso.

Valutazioni e interventi terapeutici: Terapia occupazionale (TO)

Inizialmente: Agli individui dovrebbe essere offerta una valutazione OT.

Come indicato clinicamente: Accesso a TO per eventuali problemi in corso.

Valutazioni e interventi terapeutici: educazione

Inizialmente: I piani educativi formali dovrebbero essere rivisti.

Annualmente: I piani educativi formali dovrebbero essere rivisti.

Come indicato clinicamente: Se è presente una disabilità visiva, dovrebbero essere predisposti alloggi educativi.

Registro internazionale

Inizialmente: A tutti gli individui con CDD dovrebbe essere offerta l'iscrizione in un registro internazionale di altri studi di ricerca.

Informazioni sull'IFCR

La nostra missione è trattare e curare il CDD finanziando la ricerca scientifica, nonché aiutare le persone affette e le loro famiglie a prosperare. Visita il nostro sito Web all'indirizzo www.CDKL5.com per saperne di più sul nostro lavoro e fatti sapere chi sei iscrivendoti al nostro registro dei contatti "Connect CDKL5."

Connect CDKL5

