

## Recomendações para a gestão de pessoas com CDD com prazos sugeridos para sua conclusão.

### Teste Genético

O teste genético deve ser oferecido a todos as pessoas com DEE para confirmar o diagnóstico.

### Neurológico: Manejo Clínico

No início: Avaliação por um neurologista pediátrico e (se não o mesmo profissional) um especialista em epilepsia. As famílias devem ser informadas sobre a Morte Súbita em Epilepsia

Anualmente: Avaliação por um neurologista pediátrico e (se não o mesmo profissional) um especialista em epilepsia.

### Neurológico: Neuroimagem

No início: As pessoas devem ser examinadas com uma ressonância magnética cerebral.

### Neurológico: EEG (eletroencefalograma)

No início: EEG (independentemente do estado de convulsão clínica).

Conforme indicação clínica: Um EEG deve ser repetido para capturar e classificar episódios de significado clínico pouco claro.

### Neurológico: Medicamentos anticonvulsivantes

Conforme indicação clínica: Pessoas com convulsões devem receber Ztalmy (Ganaxolone), se disponível. Igualmente, o CBD (Epidiolex) deve ser administrado para epilepsia com CDD, desde que atenda aos requisitos legais e regulamentares.

### Neurológico: Cirurgia da epilepsia

No início: As pessoas devem ser submetidas a consideradas para um implante VNS medicamentos. As pessoas devem ser consideradas para calosotomia se as convulsões forem refratárias a medicamentos.

## **Neurológico: Estereotípias e distúrbios do movimento**

No início: As pessoas devem ser submetidas a exames de transtornos do movimento e tratá-los se causarem problemas.

Anualmente: As pessoas devem ser submetidas a exames de transtornos do movimento e tratá-los se causarem problemas.

## **Neurológico: Somnologia**

No início: As pessoas devem ter seu sono avaliado por seu médico.

Anualmente: As pessoas devem ter seu sono avaliado por seu médico.

## **Sistêmica: Auxologia**

No início: Avaliação do perímetro cefálico, peso e altura.

Anualmente: Avaliação do perímetro cefálico, peso e altura.

Conforme indicação clínica: Avaliação do perímetro cefálico, peso e altura.

## **Sistêmica: Manejo gastrointestinal incluindo avaliação e manejo da alimentação**

No início: Avaliação de complicações gastrointestinais como constipação, aerofagia e refluxo gastroesofágico. As pessoas devem ser encaminhadas a um Gastroenterologista, bem como a um Nutricionista. A alimentação e a deglutição não especializadas devem ser avaliadas durante as avaliações clínicas.

Anualmente: Avaliação de complicações gastrointestinais como constipação, aerofagia e refluxo gastroesofágico. A alimentação e a deglutição não especializadas devem ser avaliadas durante as avaliações clínicas.

Conforme indicação clínica: Uma gastrostomia deve ser considerada quando o peso estabiliza ou o IMC diminui inadequadamente ou quando a deglutição é considerada insegura.

## **Sistêmica: Respiratória**

No início: Uma avaliação respiratória não especializada para detectar transtornos respiratórios, incluindo hiperventilação, apneia ou outras condições.

Anualmente: Uma avaliação respiratória não especializada para detectar transtornos respiratórios, incluindo hiperventilação, apneia ou outras condições.

Conforme indicação clínica: Encaminhamento para um pneumologista/terapeuta respiratório.

### **Sistêmica: Cardiologia**

No início: Detecção de problemas cardíacos e isso deve incluir um ECG.

### **Sistêmica: Dermatologia**

No início: As pessoas devem fazer um controle cutâneo de rotina quanto a úlceras de pressão e lesões.

Anualmente: As pessoas devem fazer um controle cutâneo de rotina quanto a úlceras de pressão e lesões.

### **Sistêmica: Urologia**

No início: Problemas relacionados à bexiga devem ser controlados regularmente (por exemplo, para avaliar a retenção urinária e infecções do trato urinário).

Anualmente: Problemas relacionados à bexiga devem ser controlados regularmente (por exemplo, para avaliar a retenção urinária e infecções do trato urinário).

### **Sistêmica: Audiologia**

No início: As pessoas devem ter uma avaliação audiológica na forma de resposta auditiva do tronco encefálico (AABR).

### **Sistêmica: Assistência odontológica**

No início: As pessoas devem fazer um controle odontológico.

Anualmente: As pessoas devem fazer um controle odontológico.

### **Sistêmico: Financeiro**

No início: As opções de apoio financeiro devem ser exploradas.

Anualmente: As opções de apoio financeiro devem ser exploradas.

### **Avaliações terapêuticas e intervenções: Neuroreabilitação**

No início: Encaminhamento a um serviço de neuro reabilitação para avaliar as necessidades de equipamentos e diagnosticar problemas que causam comprometimento da mobilidade ou função das mãos e para evitar contraturas.

Anualmente: Encaminhamento a um serviço de neuro reabilitação para avaliar as necessidades de equipamentos e diagnosticar problemas que causam comprometimento da mobilidade ou função das mãos e para evitar contraturas.

## **Avaliações e intervenções terapêuticas: Desenvolvimento**

Conforme indicação clínica: O desenvolvimento deve ser avaliado durante a infância (0–3 anos), idade pré-escolar (3–6 anos), idade pré-escolar média (6–9 anos), idade da adolescência (12–16 anos, início da idade adulta (18–25 anos) e conforme necessário posteriormente.

## **Avaliações e intervenções terapêuticas: Oftalmologia**

No início: As pessoas devem ter uma avaliação detalhada da visão. As pessoas devem ser encaminhadas para avaliação e tratamento da deficiência visual cortical (CVI) por um oftalmologista familiarizado com esta condição.

## **Avaliações e intervenções terapêuticas: Comunicação**

No início: As pessoas devem receber uma avaliação fonoaudiológica e ser avaliados quanto a auxiliares de comunicação aumentativos e assistivos, como botões pranchas ou seguimento do olhar.

## **Avaliações e intervenções terapêuticas: Ortopedia**

Conforme indicação clínica: Radiografia de quadril e coluna se houver uma preocupação clínica. Teste de triagem para osteopenia (como radiografia de pulso ou varredura DEXA) se houver uma preocupação clínica.

## **Avaliações e intervenções terapêuticas: Fisioterapia (FT)**

No início: As pessoas devem receber avaliação de Fisioterapeutas.

Conforme indicação clínica: Acesso a FT regularmente para quaisquer problemas em andamento.

## **Avaliações e intervenções terapêuticas: Terapia ocupacional (TO)**

No início: As pessoas devem receber avaliação de TO.

Conforme indicação clínica: Acesso a TO para quaisquer problemas em andamento.

## **Avaliações e intervenções terapêuticas: Educacional**

No início: Os planos educacionais formais devem ser revisados.

Anualmente: Os planos educacionais formais devem ser revisados.

Conforme indicação clínica: Adaptações educacionais devem ser feitas se houver deficiência visual.

## **Registro internacional**

No início: Para todas as pessoas com CDD deve ser oferecida a inscrição em um registro internacional de outros estudos de pesquisa.

## **Sobre o IFCR**

Nossa missão é tratar e curar o Transtorno por Deficiência CDKL5 financiando a pesquisa científica, bem como ajudar as pessoas afetadas e suas famílias a triunfar.

Visite o nosso site em [www.CDKL5.com](http://www.CDKL5.com) para saber mais sobre o nosso trabalho e deixe-nos saber quem você é ao se inscrever em nosso registro de contatos "Connect CDKL5."

**Connect CDKL5**

