

## Ниже приведен рекомендуемый график обследования людей с мутацией CDKL5, взятый из одноименной публикации

### Генетическое исследование

Все пациенты должны пройти генетическое исследование для подтверждения диагноза.

### Неврология: клинический осмотр

**При первичной диагностике:** Осмотр детского невролога и эпилептолога (если это разные специалисты). Родителей необходимо проинформировать о синдроме внезапной смерти при эпилепсии.

**Ежегодно:** Осмотр детского невролога и эпилептолога (если это разные специалисты)

### Неврология: нейровизуализация

**При первичной диагностике:** Пациенту необходимо провести МРТ мозга.

### Неврология: ЭЭГ

**При первичной диагностике:** ЭЭГ (не зависимо от типа эпилепсии)

**По назначению врача:** Необходима повторная ЭЭГ для выявления и классификации приступов неясного клинического значения.

### Неврология: противосудорожные препараты

**По назначению врача:** Пациентам, испытывающим судороги, рекомендуется прием ганоксолона, если это возможно. Также в случае эпилепсии при мутации CDKL5 Рекомендуется прием каннабидола (Epidiolex), если это разрешено законом.

### Неврология: хирургическое вмешательство при эпилепсии

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется VNS-терапия, если приступы трудно поддаются медикаментозному лечению. Пациентам рекомендуется корпусная каллозотомия, если приступы трудно поддаются Медикаментозному лечению.

## **Неврология: стереотипия и нарушения двигательной функции**

**При первичной диагностике:** Пациентов рекомендуется обследовать на предмет двигательных нарушений. Если их наличие приносит дискомфорт, нужно назначить лечение.

**Ежегодно:** Пациентов рекомендуется обследовать на предмет двигательных нарушений. Если их наличие приносит дискомфорт, нужно назначить лечение.

## **Неврология: сомнология**

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется пройти клиническую диагностику сна.

**Ежегодно:** Пациентам рекомендуется пройти клиническую диагностику сна.

## **Системная диагностика: ауксология**

**При первичной диагностике:** Измерение окружности головы, роста и веса.

**Annually:** Измерение окружности головы, роста и веса.

**По назначению врача:** Измерение окружности головы, роста и веса.

## **Системная диагностика: гастроэнтерологическая диагностика, включая оценку питания и рекомендации по нему**

**При первичной диагностике:** Оценка гастроэнтерологических осложнений, таких как запор, заглатывание воздуха и кислотный рефлюкс. Пациента рекомендуется направить к гастроэнтерологу и диетологу. Во время осмотра рекомендуется оценка глотания.

**Ежегодно:** Оценка гастроэнтерологических осложнений, таких как запор, заглатывание воздуха и кислотный рефлюкс. Во время клинического осмотра рекомендуется оценка глотания и питания специалистом широкого профиля.

**По назначению врача:** Если глотание может представлять риски, вес не растет или ИМТ слишком низкий, рекомендуется гастростомия.

## **Системная диагностика: пульмонология**

**При первичной диагностике:** Рекомендуется осмотр специалистом широкого профиля для выявления нарушений дыхания, включая гипервентиляцию, задержки дыхания и других расстройств.

**Ежегодно:** Рекомендуется осмотр специалистом широкого профиля для выявления нарушений дыхания, включая гипервентиляцию, задержки дыхания и других расстройств.

**По назначению врача:** Направление к пульмонологу или специалисту по респираторной терапии.

### **Системная диагностика: кардиология**

**При первичной диагностике:** Обследование (включая ЭЭГ) на предмет заболеваний сердца.

### **Системная диагностика: дерматология**

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется стандартный осмотр на предмет пролежней и повреждений кожи.

**Ежегодно:** Пациентам рекомендуется стандартный осмотр на предмет пролежней и повреждений кожи.

### **Системная диагностика: урология**

**При первичной диагностике:** Рекомендуется регулярное обследование на предмет заболеваний мочевого пузыря, которое включает оценку на задержку мочи и анализы на инфекции мочевыводящих путей.

**Ежегодно:** Рекомендуется регулярное обследование на предмет заболеваний мочевого пузыря, которое включает оценку на задержку мочи и анализы на инфекции мочевыводящих путей.

### **Системная диагностика: аудиология**

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется аудиологическое обследование в формате акустических стволовых вызванных потенциалов (АСВП).

### **Системная диагностика: стоматология**

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется стоматологический осмотр.

**Ежегодно:** Пациентам рекомендуется стоматологический осмотр.

### **Системная диагностика: финансы**

**При первичной диагностике:** Рекомендуется поиск возможностей для финансовой поддержки пациента и его семьи.

**Ежегодно:** Рекомендуется поиск возможностей для финансовой поддержки пациента и его семьи.

## **Терапевтическая диагностика и назначение процедур: нейрореабилитация**

**При первичной диагностике:** Направление к специалисту по нейрореабилитации для оценки необходимости в специальном оборудовании и обследования на предмет нарушений мобильности или двигательной функции рук, или двигательной функции рук, вызванных диагнозом, диагнозом, а также для предотвращения контрактуры.

**Ежегодно:** Направление к специалисту по нейрореабилитации для оценки необходимости в специальном оборудовании и обследования на предмет нарушений мобильности или двигательной функции рук, или двигательной функции рук, вызванных диагнозом, диагнозом, а также для предотвращения контрактуры.

## **Терапевтическая диагностика и назначение процедур: развитие**

**По назначению врача:** Оценка развития пациента рекомендуется в младенчестве (0–3 года), Дошкольном возрасте (3–6 лет), младшем школьном возрасте (6–9 лет), подростковом возрасте (12–16 лет), молодом возрасте (18–25 лет) и позднее по мере необходимости.

## **Терапевтическая диагностика и назначение процедур: офтальмология**

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется всесторонняя проверка зрения. Пациента рекомендуется направить на обследование кортикального нарушения зрения к офтальмологу, который специализируется на этом профиле.

## **Терапевтическая диагностика и назначение процедур: общение**

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется оценка речевого развития и консультация специалиста, чтобы выявить необходимость во вспомогательных средствах, например рычагах для управления устройствами, сенсорной панели или аппарате для отслеживания движений глаз.

## **Терапевтическая диагностика и назначение процедур: ортопедия**

**По назначению врача:** При наличии показаний рекомендуется рентген бедер и позвоночника. При наличии показаний рекомендуется скрининг на остеопению, например рентген или DEXA-сканирование.

## **Терапевтическая диагностика и назначение процедур: ф изиотерапия**

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется консультация физиотерапевта.

**По назначению врача:** Рекомендуется регулярная консультация физиотерапевта для лечения хронических нарушений.

## **Терапевтическая диагностика и назначение процедур: эрготерапия**

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется консультация эрготерапевта.

**По назначению врача:** Рекомендуется регулярная консультация эрготерапевта для решения хронических проблем.

## **Терапевтическая диагностика и назначение процедур: образование**

**При первичной диагностике:** Рекомендуется составление индивидуального учебного плана.

**Ежегодно:** Рекомендуется составление индивидуального учебного плана.

**По назначению врача:** При наличии нарушений зрения рекомендуется создание подходящей среды.

## **Международный реестр**

**При первичной диагностике:** Пациентам рекомендуется регистрация в международном реестре научных исследований.

## **О фонде IFCR**

Мы поддерживаем семьи с детьми: которых затронула мутация CDKL5, и спонсируем научные исследования, которые развивают методы лечения и ищут лекарство от этой болезни. Чтобы узнать больше о нашей деятельности, перейдите на сайт [www.CDKL5.com](http://www.CDKL5.com). Вы также можете рассказать нам о себе, заполнив форму Connect CDKL5.

**[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