

## Recomendaciones para el manejo de personas con CDD, con tiempos de realización sugeridos.

### **Análisis genético**

Se debe ofrecer el análisis genético a todas las personas con encefalopatías evolutivas y epilépticas para confirmar el diagnóstico.

### **Neurológico: Manejo clínico**

Al inicio: Evaluación de un neurólogo pediátrico y (si no es el mismo profesional) un especialista en epilepsia. Se debe informar a la familia sobre la muerte súbita en epilepsia.

Anualmente: Evaluación de un neurólogo pediátrico y (si no es el mismo profesional) un especialista en epilepsia.

### **Neurológico: Neuroimágenes**

Al inicio: Se debe realizar una evaluación con una IRM de cerebro.

### **Neurológico: EEG**

Al inicio: EEG (más allá de la condición clínica de las convulsiones).

Cuando se indique clínicamente: Se debe repetir el EEG para capturar y clasificar los episodios de significancia clínica incierta.

### **Neurológico: Medicación anticonvulsiva**

Cuando se indique clínicamente: Las personas con convulsiones deben recibir Ztalmy (Ganaxolone), cuando corresponda. También se les debe ofrecer CBD (Epidiolex) para la epilepsia con CDD, siempre que sea legal y cumpla con los requisitos regulatorios.

### **Neurológico: Cirugía para la epilepsia**

Al inicio: Si las personas son refractarias a la medicación, se debe considerar la inserción de un estimulador del nervio vago o la realización de una callosotomía en el cuerpo calloso

## **Neurológico: Estereotipias y trastornos del movimiento**

Al inicio: Se deben estudiar los trastornos de movimiento y tratarlos si causan problemas.

Anualmente: Se deben estudiar los trastornos de movimiento y tratarlos si causan problemas.

## **Neurológico: Somnología**

Al inicio: El médico clínico debe evaluar el sueño.

Anualmente: El médico clínico debe evaluar el sueño.

## **Sistémico: Auxología**

Al inicio: Evaluación de la circunferencia de la cabeza, peso y altura.

Anualmente: Evaluación de la circunferencia de la cabeza, peso y altura.

Cuando se indique clínicamente: Evaluación de la circunferencia de la cabeza, peso y altura.

## **Sistémico: Manejo gastrointestinal, incluida la evaluación y el manejo de la alimentación**

Al inicio: Evaluación de las complicaciones gastrointestinales como constipación, deglución de aire y reflujo ácido. Derivación a un especialista gastrointestinal y a un especialista en nutrición. Durante las revisiones del médico clínico no especializado se debe evaluar la alimentación y deglución.

Anualmente: Evaluación de las complicaciones gastrointestinales como constipación, deglución de aire y reflujo ácido. Durante las revisiones clínicas no especializadas se debe evaluar la alimentación y deglución.

Cuando se indique clínicamente: Se debe considerar una gastrostomía ya sea cuando las mesetas de peso o los valores del IMC sean inapropiados o cuando sea peligrosa la deglución.

## **Sistémico: Respiratorio**

Al inicio: Evaluación clínica no especializada para controlar si hay trastornos respiratorios, como hiperventilación, espasmos respiratorios u otros problemas.

Anualmente: Evaluación clínica no especializada para controlar si hay trastornos respiratorios, como hiperventilación, espasmos respiratorios u otros problemas.

Cuando se indique clínicamente: Derivación a un neumólogo/especialista respiratorio.

### **Sistémico: Cardiología**

Al inicio: Control de problemas cardíacos. Debe incluir un ECG.

### **Sistémico: Dermatología**

Al inicio: Se debe realizar un control de piel de rutina para ver que no haya úlceras por presión y erosión cutánea.

Anualmente: Se debe realizar un control de piel de rutina para ver que no haya úlceras por presión y erosión cutánea.

### **Sistémico: Urología**

Al inicio: Se deben controlar regularmente los temas relacionados con la vejiga (ej. para evaluar la retención urinaria y las infecciones del tracto urinario).

Anualmente: Se deben controlar regularmente los temas relacionados con la vejiga (ej. para evaluar la retención urinaria y las infecciones del tracto urinario).

### **Sistémico: Audiología**

Al inicio: Se debe realizar una prueba de respuesta auditiva del tallo encefálico (ABR) para una evaluación auditiva.

### **Sistémico: Odontología**

Al inicio: Se debe realizar un control odontológico.

Anualmente: Se debe realizar un control odontológico.

### **Sistémico: Financiero**

Al inicio: Se deben analizar opciones de ayuda financiera.

Anualmente: Se deben analizar opciones de ayuda financiera.

### **Evaluaciones e intervenciones terapéuticas: Neurorrehabilitación**

Al inicio: Derivación a un servicio de neurorrehabilitación para evaluar qué equipos se necesitan y diagnosticar problemas que afecten a la movilidad o el funcionamiento de las manos y para prevenir contracturas.

Anualmente: Derivación a un servicio de neurorrehabilitación para evaluar qué equipos se necesitan y diagnosticar problemas que afecten a la movilidad o el funcionamiento de las manos y para prevenir contracturas.

## **Evaluaciones e intervenciones terapéuticas: Desarrollo**

Cuando se indique clínicamente: Se debe evaluar el desarrollo durante la primera infancia (0-3 años), la edad preescolar (3-6 años), edad de escolaridad primaria (6-9 años), edad adolescente (12-16 años), adultez temprana (18-25 años) y luego, cuando se necesite.

## **Evaluaciones e intervenciones terapéuticas: Oftalmología**

Al inicio: Se debe realizar una evaluación oftalmológica detallada. Derivación para la evaluación y el manejo de la deficiencia visual cortical (CVI) a un oftalmólogo que esté familiarizado con esta condición.

## **Evaluaciones e intervenciones terapéuticas: Comunicación**

Al inicio: Se debe ofrecer una evaluación del lenguaje y se debe evaluar el uso de sistemas aumentativos y alternativos de comunicación como teclas, paneles táctiles o dispositivos de comunicación visual.

## **Evaluaciones e intervenciones terapéuticas: Ortopedia**

Cuando se indique clínicamente: Se deben realizar radiografías de caderas y columna vertebral ante cualquier sospecha clínica. Estudio de osteopenia (como radiografía de muñecas o densitometría ósea) ante cualquier sospecha clínica.

## **Evaluaciones e intervenciones terapéuticas: Fisioterapia (FT)**

Al inicio: Se debe ofrecer una evaluación de FT.

Cuando se indique clínicamente: Acceso regular a FT para los problemas actuales.

## **Evaluaciones e intervenciones terapéuticas: Terapia ocupacional (TO)**

Al inicio: Se debe ofrecer una evaluación de TO.

Cuando se indique clínicamente: Acceso regular a TO para los problemas actuales.

## **Evaluaciones e intervenciones terapéuticas: Educacional**

Al inicio: Se deben revisar los planes educativos formales.

Anualmente: Se deben revisar los planes educativos formales.

Cuando se indique clínicamente: Se deben realizar adaptaciones educativas si hay deficiencia visual.

## Registro internacional

Al inicio: Se debe ofrecer a todas las personas con CDD inscribirse en un registro internacional de otros estudios de investigación.

## Acerca de IFCR

Nuestra misión es tratar y curar el CDD financiando investigaciones científicas y ayudar a las personas afectadas y sus familias a progresar.

Por favor, visite nuestro sitio web [www.CDKL5.com](http://www.CDKL5.com) para conocer más sobre nuestro trabajo y cuéntenos quién es ingresando sus datos en el registro de contactos "Connect CDKL5."

**Connect CDKL5**

