

## Was ist CDKL5?

CDKL5 ist eine seltene genetische Erkrankung, die im Jahr 2004 zum ersten Mal entdeckt worden ist. Sie wird durch Mutationen des CDKL5-Gens ausgelöst. Dieses Gen befindet sich auf dem X-Chromosom, weswegen die Krankheit vor allem Mädchen trifft, obwohl auch Jungen von ihr betroffen sein können.

Die Krankheit tritt typischerweise zunächst mit epileptischen Anfällen in den ersten Wochen oder Monaten nach der Geburt in Erscheinung, ihnen folgt eine schwere neuronale Entwicklungsverzögerung.

Bei vielen Kindern mit CDKL5 hat man früher angenommen, sie würden unter einer Variation des sogenannten Rett-Syndroms leiden (atypisches Rett), weil es einige übereinstimmende Charakteristiken gibt. Im Jahre 2012 wurde CDKL5 als eine eigene Krankheit erkannt. Es handelt sich bei CDKL5 in der Regel nicht um eine ererbte Krankheit, sondern um eine so genannte Spontanmutation.

## Wie wird CDKL5 diagnostiziert?

Die CDKL5-Erkrankung wird mittlerweile bei Kindern bereits in einem relativ frühen Alter diagnostiziert. Dabei wird heutzutage eine DNA-Sequenzierung durchgeführt, die auch oft als „Gen Panel“ bezeichnet wird. Sie basiert auf einem Bluttest. Anstatt wie in herkömmlichen Gentests nach Fehlern oder nach Deletionen/Duplikationen in einem einzelnen Gen

zu suchen, wird in diesem Verfahren eine ganze Reihe von Genen auf Veränderungen hin untersucht, die bei Menschen mit einer schweren Epilepsie auftauchen.

## Liebe, Geduld und Therapie

Der CDKL5-Gendefekt hat gravierende Auswirkungen auf das Leben des betroffenen Kindes und seiner Familie. Am offensichtlichsten ist die schwer therapierbare Epilepsie, die bereits kurz nach der Geburt auftritt.



Manche Patienten können sehr gut mit einer gering dosierten Monotherapie eingestellt werden, während andere eine Kombitherapie benötigen. Es ist ganz normal, dass ein Kind zunächst eine ganze Reihe verschiedener Medikamente ausprobieren muss. Ärzte arbeiten eng mit den Familien zusammen um sicherzustellen, dass mit der richtigen Dosierung dem Kind und seiner Familie ein möglichst hohes Maß an Lebensqualität gewährt wird.

Liebe, Geduld und Therapie – das scheinen die Wege zu sein, die ein Leben mit CDKL5 ermöglichen. Therapien sind wichtig, um dort anzusetzen, wo Potenzial vorhanden ist.

Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie, Hydrotherapie, Hippotherapie, Sehförderung – alles kann helfen, um die Lebensqualität zu verbessern. Geduld braucht man, um Rückschläge zu verkraften und schlaflose Nächte durchzustehen. Liebe hilft bei allem, denn CDKL5-Kinder sind Kinder, die ebenso Bedürfnisse, Wünsche und einen eigenen Charakter haben wie alle anderen Kinder. Auch wenn sie es uns vielleicht nicht auf gewohnte Weise mitteilen können.



## CDKL5 Deutschland e.V.

Der gemeinnützige Verein „CDKL5 Deutschland e.V.“ wurde 2015 von Eltern, deren Kinder vom seltenen CDKL5-Gendefekt betroffen sind, Ärzten und Therapeuten gegründet mit dem Ziel, CDKL5-Familien zusammenzubringen, und um Geld zu sammeln für die Heilung dieses Gendefekts.

### Der Verein leistet:

- Beratung von Familien, Lehrern, Therapeuten und allen, die Interesse haben am CDKL5-Gendefekt
- Eine Vernetzung betroffener Familien
- Unterstützung und Zusammenarbeit mit Forschung und Wissenschaft
- Die Veranstaltung des jährlichen „CDKL5-Familientreffens“
- Spendensammlungen für die Erforschung des CDKL5-Gendefekts (z.B. für das Forschungsprojekt „Protein-Ersatztherapie oder medikamentöse Ersatztherapie“ der Universität Bologna)
- Öffentlichkeitsarbeit durch Teilnahme an Kongressen und Fachmessen



## Spendenkonto

Wir freuen uns, wenn Sie unsere Vereinsarbeit mit einer Spende unterstützen:

Kontoinhaber: CDKL5 Deutschland e.V.

IBAN DE31 1005 0000 0190 4680 17

BIC BELADEVXXX

Kreditinstitut: Berliner Sparkasse

CDKL5 Deutschland e.V. ist ein gemeinnütziger Verein nach §§ 51,59,60 und 61 AO und demnach berechtigt, Spendenquittungen auszustellen. Jede Spende kann steuerlich geltend gemacht werden.

### *Nehmen Sie Kontakt mit uns auf!*

CDKL5 Deutschland e.V.

**Internet:** [www.cdkl5-verein.de](http://www.cdkl5-verein.de)

Rhönstraße 2

55129 Mainz

Email: [info@cdkl5-verein.de](mailto:info@cdkl5-verein.de)

