

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 und Therapeuten
- > Vernetzung betroffener Familien durch organisierte Treffen und Social-Media-Gruppen
- > Unterstützung und Zusammenarbeit mit Forschung und Wissenschaft
- > Veranstaltung des jährlichen „CDKL5-Familienkonferenz“
- > Zusammenarbeit mit Patientenverbänden anderer Länder im Dachverband „CDKL5 Alliance“
- > Spendensammlungen für die Erforschung des CDKL5-Gendefekts
- > 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 BELADEBEXXX
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!



Leben mit der **Diagnose CDKL5**



CDKL5 Deutschland e.V.
Postfach 1221
55116 Mainz

www.cdkl5-verein.de
info@cdkl5-verein.de





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.

Was ist CDKL5?

CDKL5 ist ein seltener genetischer Defekt. Im Jahr 2004 haben Forscher herausgefunden, dass Mutationen des CDKL5-Gens verantwortlich für schwere Erkrankungen bereits im frühen Kindesalter sind.

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. Es handelt sich bei CDKL5 in der Regel nicht um eine ererbte Krankheit, sondern um eine so genannte Spontanmutation. Seit der Anerkennung als eigenständige Krankheit im Jahr 2012 hat sich in der Wissenschaft neben der Genbezeichnung CDKL5 auch die Abkürzung CDD (für CDKL5 deficiency disorder) etabliert. Mit der Entwicklung leichterer Diagnoseverfahren nimmt die Zahl der Krankheitsfälle weltweit stark zu, sodass man mittlerweile davon ausgeht, dass CDKL5-Mutationen zu den häufigsten Ursachen genetisch bedingter frühkindlicher Epilepsie zählen.



Leben mit der Diagnose CDKL5

Trotz vielversprechender Ansätze ist die Forschung noch weit davon entfernt, einen Weg zur Behandlung des Gendefektes zu finden. Und somit hat die Diagnose CDKL5 gravierende Auswirkungen für das betroffene Kind und seine Familie. Dabei ist die Krankheit von Fall zu Fall sehr unterschiedlich ausgeprägt und kann bei dem einen Kind lebensverkürzend sein, während andere Kinder sich körperlich und geistig gut weiterentwickeln.

Im Vordergrund steht am Anfang 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. 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.