

CDKL5

Handbuch für Fachleute



Giving hope through research
and support to those living with
a CDKL5 Disorder

CDKL5 UK 
Registered Charity No. 1149099, CDKL5 UK



Inhalt

Vorwort von Prof. John Christodoulou	2
Einführung	3
- Was ist CDKL5?	3
- Wie erkennt man CDKL5?	3
- Wie wird CDKL5 diagnostiziert?	4
- Überweisung an Spezialisten	4
Klinische Symptome A-Z	4-10
Methoden zur Behandlung der Anfälle	5-6
Therapien	7-10
Fachleute	10
Kliniken/ Spezialisten	11

Dieser Ratgeber ist von Professor Angus Clarke und Dr. Hayley Archer vom Institute of Genetics, University of Wales in Cardiff überprüft und bestätigt worden.

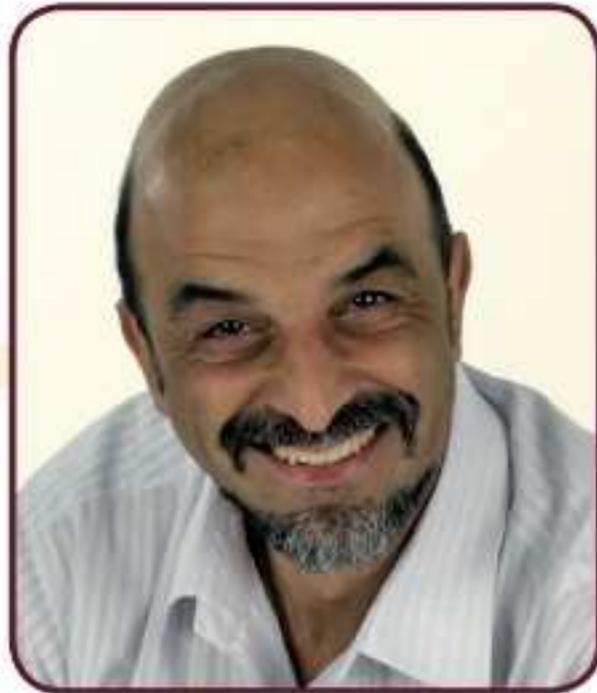
Danksagung: Wir möchten uns bei Rett UK, www.rettuk.org dafür bedanken, dass sie uns erlaubt haben, Informationen aus ihren National Best Practice Guidelines von 2013 für diese Publikation zu verwenden.

CDKL5 UK, 5 Thorne Lane, Yeovil, Somerset, BA21 3LU UK
Email: info@cdkl5uk.org

www.cdkl5uk.org

Diese Broschüre ist eine Übersetzung. Das englische Original finden Sie auf der Internetseite:

<https://www.curecdkl5.org/living-with-cdkl5/research/guide-for-professionals/>



Vorwort

Seit im letzten Jahrzehnt zum ersten Mal Genveränderungen bei CDKL5 mit dem Rett Syndrom in Verbindung gebracht wurden, haben wir viel über die Krankheit CDKL5 gelernt.

Auch wenn Menschen mit CDKL5 Mutation einige klinische Eigenschaften mit jenen Menschen gemeinsam haben, die unter einer Rett-Syndrom verursachenden MECP2-Mutation leiden, wissen wir heute, dass wir es mit zwei unterschiedlichen Krankheiten zu tun haben. Neben einer sorgfältigen klinischen Beschreibung der Krankheit werden uns Forschungsstudien und die Entwicklung eines Mausmodells helfen, zukünftig noch besser zu verstehen, welche biologischen Prozesse zum Krankheitsbild von CDKL5 beitragen, sodass wir hoffentlich zum Schluss zielgerichtete Therapien anbieten können.

Deshalb ist es an der Zeit, dass die wichtigsten klinischen und genetischen Merkmale der CDKL5-Erkrankung in dieser Informationsbroschüre zusammengefasst werden. Zusätzlich finden Sie hier die geläufigen Herangehensweisen im Umgang mit den Komplikationen dieser Krankheit sowie Informationen über Spezialisten vor Ort und Hilfsorganisationen. Wir hoffen, dass diese Broschüre für Sie eine wertvolle Hilfe ist.

Professor John Christodoulou
Director, Western Sydney Genetics Program
Head, Discipline of Genetic Medicine,
Sydney Medical School, University of Sydney

Einführung

Diese Informationsbroschüre soll all jene mit Informationen versorgen, die als Fachleute in die Untersuchung, die Diagnostizierung und die Behandlung von Kindern mit CDKL5 involviert sind.

Die Broschüre soll keine umfassende Anleitung sein, sondern sie stellt vielmehr eine Einführung in die komplexen klinischen Merkmale dar, die Kinder mit CDKL5 aufweisen können. Möglicherweise zeigen sich bei Patienten nicht alle hier beschriebenen Anzeichen, und genauso kann es sein, dass in Zukunft weitere Merkmale hinzukommen, denn das Krankheitsbild ist erst seit kurzer Zeit bekannt und noch lange nicht ausführlich beschrieben.

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.

Wie erkennt man CDKL5?

Das auffälligste Symptom bei CDKL5 sind die früh auftretenden epileptischen Anfälle.

Die Anfälle können bereits in den ersten Stunden, Tagen, Wochen oder Monaten nach Geburt auftreten. Einige Kinder, bei denen CDKL5 diagnostiziert wurde, begannen erst nach 8 Monaten mit Krampfanfällen und in wenigen Fällen sogar erst mit zwei Jahren. Manche Mütter haben angegeben, Krampfanfälle bereits während der Schwangerschaft gespürt zu haben.

Die epileptischen Anfälle sind in der Regel tonisch mit myoklonischen Clustern und tonisch-klonisch. Bei Beginn treten sie gewöhnlich während der Schlafphase auf, aber im weiteren Verlauf zeigen sie sich auch im wachen Zustand des Kindes. Es ist ganz normal, dass diese ersten Anfälle keine Auffälligkeiten im EEG zeigen, sodass bei einigen Kindern zunächst eine Benigne Schlafmyoklonie oder das Sandifer-Syndrom diagnostiziert wird. Es ist also wichtig festzuhalten, dass eine nichtfeststellbare Anfallstätigkeit im EEG nicht bedeutet, dass CDKL5 bedingte Anfälle ausgeschlossen werden können.

Kinder, bei denen CDKL5 noch nicht diagnostiziert wurde, erhalten meistens die Diagnosen Ohtahara Syndrom, Lennox Gastaut oder West Syndrom, manche auch die Diagnose Leigh's Encephalopathie oder anderer mitochondrialer Erkrankungen. Diese Syndrome können viele verschiedene genetische Ursachen haben, eingeschlossen CDKL5. CDKL5 trifft vor allem Mädchen, trotzdem sollte es als Diagnose für Jungen nicht ausgeschlossen werden, da es weltweit eine signifikante Anzahl diagnostizierter Fälle gibt.

Wie wird CDKL5 diagnostiziert?

Die CDKL5-Erkrankung wird mittlerweile bei Kindern in einem relativ frühen Alter diagnostiziert. Dabei wird wahrscheinlich eine DNA-Sequenzierung der nächsten Generation eingesetzt. Dies wird auch oft als „Gen Panel“ bezeichnet und basiert auf einem Bluttest. Anstatt wie in anderen 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. Die Sequenzierung der nächsten Generation identifiziert sowohl Fehler als auch Deletionen und Duplikationen bei den getesteten Genen. Patienten, die in der Vergangenheit negative Testergebnisse für CDKL5 bei ihrem DANN-Test hatten, benötigen möglicherweise diesen neuen Test um nach einer Deletion/Duplikation zu suchen oder um nachzusehen, ob ihre Epilepsie durch einen anderen Gendefekt bedingt ist.

Überweisung an Spezialisten

Wenn bei einem Kind CDKL5 diagnostiziert wurde, sollte der Familie eine genetische Beratung angeboten werden. Diese kann der Familie die Möglichkeit geben, über den Zustand ihres Kindes zu reden und soll auch Hilfestellung bei einem weiteren Kinderwunsch der Ehepartner bieten. Außerdem sollte der Familie der Kontakt zu einem Kinderneurologen und einem lokalen Institut (zum Beispiel Sozialpädiatrisches Zentrum) angebahnt werden, von wo aus die Therapie des Kindes organisiert werden kann. Spezialisten, die häufig in ein therapeutisches Konzept miteinbezogen werden, sind Physiotherapeuten, Sprachheiltherapeuten, Ergotherapeuten und Musiktherapeuten.

A bis Z

Abdominale Distension. Hierzu kommt es häufig durch Luftschlucken der Kinder, was sich wiederum auf falsches Einatmen zurückführen lässt. In sehr schweren Fällen kann eine PEG (Perkutane endoskopische Gastrostomie) helfen, während ansonsten eine medikamentöse Behandlung ausreicht.

Aerophagie. Das Luftschlucken kann die Nahrungsaufnahme und den normalen Atemvorgang signifikant beeinträchtigen.

Apraxie. Der Apraxie liegt eine Dysfunktion der Gehirnhälften zugrunde, vor allem des Parietallappens, und kann bei Patienten mit CDKL5 auftreten. Der Begriff beinhaltet zum einen die Gliedkinetische Apraxie (Unfähigkeit koordinierter Bewegung mit Arm oder Bein), Apraxie (Fortsetzung) ideomotorische Apraxie (Unfähigkeit, auf sprachliche Kommandos mit der entsprechenden Bewegung zu antworten), ideatorische Apraxie (Unfähigkeit, komplexe Bewegungssequenzen wie Anziehen, Essen, Baden etc. zu koordinieren), Sprechapraxie (Schwierigkeit, Mund- und Sprechbewegungen zu koordinieren), konstruktive Apraxie (Unfähigkeit, einfache Figuren zu zeichnen oder nachzubauen) und visuo-motorische Apraxie (Schwierigkeit, die Augenbewegung zu steuern). Die Apraxie kann von einer Aphasie begleitet sein. In der Regel beinhaltet die Behandlung von Patienten mit Apraxie Physio- und Ergotherapie sowie Logopädie.

Methoden zur Behandlung der Anfälle:

Antikonvulsiva. Epileptische Anfälle sind bei CDKL5 schwer behandelbar. Es wichtig festzuhalten, dass manche Patienten sehr gut mit einer gering dosierten Monotherapie eingestellt werden können, während andere eine Kombitherapie benötigen. Es ist ganz normal, dass ein Kind zunächst eine ganze Reihe verschiedener Medikamente ausprobieren muss. Ärzte sollten eng mit den Familien zusammenarbeiten um sicherzustellen, dass mit der richtigen Dosierung dem Kind und seiner Familie ein möglichst hohes Maß an Lebensqualität gewährt wird. Die dauerhafte Einnahme von Medikamenten kann die Knochendichte beeinträchtigen, ein Umstand, der mit zunehmendem Alter des Kindes durch entsprechende Untersuchungen berücksichtigt werden sollte.

Methoden zur Behandlung der Anfälle:

Kortison-Therapie. Steroid-Behandlungen mit Corticotropin (ACTH) oder Methyl-Prednisolon haben sich bei Patienten mit infantilen Spasmen als wirksam erwiesen. Es gibt auch Hinweise, dass sowohl Patienten mit einer modifizierten Hypsarrhythmie auf eine solche Behandlung reagieren, als auch Patienten, die unter nonkonvulsivem Status leiden.

A bis Z

Aspiration (Lungenentzündung).

Schuld an Aspirationen ist die schlechte Koordination der Muskeln, die am Schluckvorgang beteiligt sind. Die Epiglottis kommt ihrer Aufgabe nicht nach, die Luftröhre zuzudecken und so zu verhindern, dass Speisen oder Flüssigkeit eingeatmet werden. Es ist in diesem Fall wichtig, dass das Schlucken mithilfe eines erfahrenen Logopäden erlernt wird. Die richtige Sitzposition ist ein wichtiger Schlüssel um den Schluckvorgang zu verbessern, auch Zusammensetzung und Konsistenz der Speisen sollte berücksichtigt werden.

Atemprobleme/ Hyperventilation.

Manche CDKL5-Patienten erfahren in unterschiedlicher Stärke Unregelmäßigkeiten beim Atmen, die sowohl im wachen Zustand als auch im Schlaf auftreten können. Auch eine Apnoe kann eintreten.

Autismus. CDKL5-Patienten zeigen graduell sehr verschieden autistisches Verhalten wie zum Beispiel das Vermeiden von Blickkontakt, oder Perseveration (stark anhängliches Verhalten) gegenüber Menschen und Objekten. Wiederholendes Verhalten wie Stereotypien, manisches Laufen oder ständiges Anfassen von Gegenständen kommen ebenfalls vor. Andere Merkmale sind ein Aufmerksamkeitsdefizit, Probleme der motorischen Koordination und fehlendes Risikobewusstsein.

Bruxismus. Das Zähneknirschen kann ziemlich stark sein und auch während des Schlafs auftreten. (...)

A bis Z

Methoden zur Behandlung der Anfälle:

Ketogene Diät. Die Ketogene Diät ist bei manchen Patienten ziemlich erfolgreich eingesetzt worden. Viele Familien berichten von einer erhöhten Aufmerksamkeit des Kindes und auch von einer verringerten Anfallshäufigkeit. Die Ketogene Diät ist eine Option für alle Patienten, unabhängig davon, ob sie oral ernährt werden, per Nasensonde oder über PEG.

Vagusnerv-Stimulation (VNS). VNS nimmt an Bekanntheit zu. Es hat sich in Einzelfällen effektiv bei der Behandlung von CDKL5 gezeigt. Die Einstellung der Stimulation ist je nach Patient hoch oder niedrig zu wählen.

Methoden zur Behandlung der Anfälle:

Neurochirurgie. Ein chirurgischer Eingriff kann in bestimmten Fällen eine Methode der Anfallskontrolle sein, wenn andere Behandlungen versagt haben. Bei CDKL5 hat die Epilepsie jedoch nur selten einen Fokus. Wenn ein Anfallsfokus identifiziert werden kann und dieser auf eine Gehirnhälfte beschränkt ist, kann ein Eingriff möglich sein. Festzustellen ist dies mithilfe eines PET-Scans oder eines SPECT-Scans.

Bruxismus (Fortsetzung) Es ist wichtig, diesbezüglich einen Zahnarzt zu konsultieren, um eventuelle Schäden an Zähnen und Zahnschmelz zu verhindern.

Epileptische Anfälle. Anfälle sind bei CDKL5 fast immer eine Begleiterscheinung. Studien geben Hinweis darauf, dass Kinder mit CDKL5 drei Stufen von Epilepsie durchgehen. Stufe 1 ist eine frühe Epilepsie (Beginn in den ersten 10 Wochen), mit einem trotz häufiger Anfälle unauffälligen EEG. Auf Stufe 2 entwickelt sich eine epileptische Enzephalopathie mit infantilen Spasmen und Hypsarrhythmie, was etwa 50% der Fälle zeigen. Stufe 3 können sich späte, multifokale Myoklonien zeigen. Die Anfälle sind oft schwer zu kontrollieren. Mit der Pubertät können sich die Anfälle nochmals in Muster und Aktivität verändern. Manche Patienten werden anfallsfrei, auch obwohl die neuronale Unterentwicklung weiterhin bestehen bleibt.

Essschwierigkeiten. Dysphagie ist bei CDKL5 gewöhnlich. Patienten haben oft Schwierigkeiten mit dem Kauen, der Zungenbewegung und dem Schlucken. Dies erschwert zum einen die ausreichende Versorgung mit Nahrung und kann andererseits zu Atemproblemen führen (Aspiration, Husten oder Verschlucken beim Essen). Dieser Zustand kann sich bis zum Versagen der Nahrungsaufnahme verschlechtern. Geringe Gewichtszunahme und Aspirationen machen Fluoroskopien und eine pH-Metrie notwendig. (...)

A bis Z

Essschwierigkeiten (Fortsetzung) In gravierenden Fällen sollte eine PEG in Betracht gezogen werden. Ein ständiger Reflux kann medikamentöse Behandlung oder eine chirurgische Korrektur notwendig machen.

Haltungsschäden. Skoliose/Kyphose/Lordose. Die Wahrscheinlichkeit einer Skoliose steigt mit dem Alter, auch wenn es noch keine genauen Statistiken zum Risiko gibt. Die Wirbelsäule der CDKL5-Patienten sollte immer wieder auf Deformationen hin untersucht werden. Tritt eine solche auf, sollte ein Neurochirurg aufgesucht werden.

Auch wenn viele Menschen mit CDKL5 ihre Hände nicht funktional einsetzen können, sollten sie durch entsprechende Therapien stets dazu ermuntert werden.

Herzprobleme. Bei manchen Patienten kam zeigte sich das Long-QT-Syndrom, welches häufiger mit dem Rett Syndrom in Verbindung gebracht wird. Auftreten können auch Auffälligkeiten bei der Herzfrequenz wie Tachykardie oder unspezifische Veränderungen der T-Wellen. Regelmäßige EKGs und Echokardiogramme sollten bei CDKL5-Patienten deswegen gängige Praxis sein.

Knochendichte. Osteoporose ist bei CDKL5 ungewöhnlich. Trotzdem sollte es im Verlauf von einem Endokrinologen überwacht werden, vor allem wenn es Hinweise einer frühzeitigen Pubertät gibt. Osteoporose sollte vor allem bei solchen Patienten in Betracht gezogen werden, die niemals gelaufen sind (...)

Therapien:

Hippotherapie. Bei der Reittherapie wird die Bewegung des Reitens auf dem Pferd als integrativer Bestandteil einer Physio- Ergo- und Sprachtherapie genutzt. Die Bewegung durch das Pferd ist multidimensional, rhythmisch und repetitiv. Auf diese Weise wird der CDKL5-Patient variabel stimuliert. Hippotherapie ist eine sehr gute Methode um Körperspannung und Kontrolle, Rumpfmuskulatur, Gleichgewicht und Ausdauer zu trainieren. Für die Therapie kann auch ein mechanisches Pferd benutzt werden.

Therapien:

Hydrotherapie. Die Hydrotherapie ist eine der essentiellsten Therapien für diese Gruppe schwerstbehinderter Menschen. Es gibt verschiedene Gründe für die Wichtigkeit dieser Therapieform, die alle mit der Natur der CDKL5-Erkrankung zusammenhängen: CDKL5 produziert eine Bewegungsstörung, die den Patienten von zielgerichteten Bewegungen abhält. Das Laufen zum Beispiel ist, wenn es überhaupt erlernt wird, beeinträchtigt. Diese Schwierigkeiten führen zu einer Angst vor Bewegung. Obwohl CDKL5 keine progressive Krankheit darstellt, führt mangelnde Bewegung zu einem Rückgang der Muskelstärke, der Flexibilität und auch der Koordinationsfähigkeit durch das Gehirn.

Therapien:

Musiktherapie. Die Musiktherapie hat den großen Wert, dass sie die Kommunikationsfähigkeiten fördert und die Grob- und Feinmotorik verbessert. Außerdem führt sie zu einer größeren Aufmerksamkeit und verbessert das emotionale Wohlfühl des Patienten. Stereotypien können reduziert, funktionale Handbewegungen können entwickelt werden. Musik trägt außerdem zur Beruhigung und zur Entspannung bei.

Ergotherapie. Betätigungstherapie hilft den Patienten, alltägliche Handlungen zu erlernen, um auf diese Weise besser und selbstbestimmter am Leben teilhaben zu können. Es ist absolut empfehlenswert, sich einen genauen Plan über die Lagerung und Körperhaltung des Patienten im 24-Stunden-Zeitraum zu machen und diesen regelmäßig anzupassen. Jedes Hilfsmittel zur Verbesserung der Handfunktion und jeder sensorische Input sollte genau auf den Patienten abgestimmt sein.

Therapien:

Physiotherapie. Physiotherapie ist notwendig und wichtig um die Körperhaltung des Patienten zu beeinflussen und um Skoliose oder Gelenkbeschwerden zu verhindern, Bewegungsfähigkeiten zu erhalten und zu verbessern, die Benutzung der Hände zu stimulieren, ein Körperbewusstsein zu entwickeln und Muskelschmerzen zu reduzieren. Folgende Intensivprogramme wurden ebenfalls bereits mit positivem Effekt eingesetzt: die „spider-cage“-Therapie, die TheraSuit-Therapie und das Bobath-Konzept.

A bis Z

Knochendichte (Fortsetzung) oder die bereits einen Knochenbruch erlitten haben. Außerdem ist die Knochendichte von einigen Antiepileptika betroffen. Eine DEXA Knochendichtemessung sollte im Zusammenhang mit einem Bruch durchgeführt werden oder um eine Basis für spätere Untersuchungen zu liefern.

Kortikale Sehbehinderung. Diese Form der Sehbehinderung geht nicht von den Augen aus, sondern vom Gehirn. Für manche Menschen mit CDKL5 bedeutet dies die völlige Erblindung, auch wenn bei anderen mit der Zeit eine Verbesserung einzutreten scheint. Es ist wichtig, eine Diagnose zu stellen und therapeutischen Input von Spezialisten (z.B. der Sehfrühförderung) anzubieten. Kinder mit CDKL5 neigen zu einem deutlichen Seitwärts-Blick.

Magen-Darm-Erkrankungen.

Verstopfung, Diarrhoe, Gasbildung und Reflux sind allesamt häufig auftretende Probleme. Verstopfung ist nicht immer erfühlbar und sollte durch Röntgen oder Ultraschall ausgeschlossen werden. Eine geringe Motilität der Eingeweide und eine langsame Darmentleerung können ebenfalls bei Kindern mit CDKL5 problematisch sein. Es gibt Einzelfälle, die darauf hinweisen, dass CDKL5-Patienten anfälliger für Volvulus und Intussuszeption sind. In jedem Fall sollte bei schnellen klinischen Verschlechterungen, für die es keinen offensichtlichen Grund gibt, der Verdacht auf ein gastrointestinales Problem fallen.

Therapien:

Sprachheiltherapie. Die Kommunikationsfähigkeiten von CDKL5-Patienten zu entwickeln ist grundlegend für eine verbesserte Konzentration und um eine Kommunikationsmethode zu etablieren. Logopäden und Sprachheiltherapeuten können außerdem Schluckstörungen diagnostizieren und Ratschläge bezüglich der Beschaffenheit von Nahrung und Getränken, zu Hilfsmitteln und zur Sitzposition beim Essen geben. Dysphagie und Aspiration sind häufig auftretende Probleme. Ob die Eye-Tracking Technologie die Kommunikation mit CDKL5-Patienten verbessern kann, ist noch ungewiss, aber sie scheint bei einigen Menschen vielversprechend zu sein.

Therapien:

Sehförderung. Die Sehförderung ist ein individualisiertes Programm, die visuomotorische Defizite und Wahrnehmungsstörungen korrigieren soll. Kinder mit CDKL5 zeigen eine Reihe charakteristischer Sehstörungen, daher müssen die Therapien ganz individuell auf jedes Kind zugeschnitten werden. Neben der Fähigkeit der Hand-Auge-Koordination werden bei der Sehförderung folgende Funktionen trainiert: die Ausrichtung der Augen, das Binokularsehen, Fokussierung, Augenbewegungen, die Verarbeitung visueller Eindrücke.

A bis Z

Mobilität. Die Körperbeherrschung ist bei CDKL5 sehr unterschiedlich; manche Patienten werden niemals laufen, andere schon. Manche können keine selbständige Handbewegung ausführen, während andere zielgerichtet ihre Hände zielgerichtet einsetzen. Regelmäßige Untersuchungen durch Orthopäden und Physiotherapie sind für das Kind wichtig. Sie müssen auf Skoliose, Hüftschäden und Schlaffheit des Bandapparates hin untersucht werden. Auch bilden sich mit der Zeit Kontrakturen heraus. Das volle passive Bewegungsausmaß sollte geprüft werden. Gerade bei fehlender Ergo- und Physiotherapie gerät das Problem leicht aus dem Blick.

Schlafstörungen. Hierzu gehören Pavor nocturnus, unmotiviertes Lachen und Zucken. Einmal wach fällt es CDKL5-Kindern schwer wieder einzuschlafen, was an unregelmäßigem Atemrhythmus, Anfallsaktivität oder einer generellen Ruhelosigkeit liegen kann. Viele Menschen mit CDKL5 haben signifikante Schlafbeschwerden; sie verbringen Tage und Nächte ohne Schlaf, können aber andererseits auch einige Tage ohne Pause durchschlafen. Viele Familien nutzen Medikamente mit Melatonin oder Benzodiazepinen, um den Kindern beim Einschlafen zu helfen.

Schmerzempfinden. Viele Menschen mit CDKL5 zeigen eine Unempfindlichkeit gegen Schmerzen. Dies kann sich auf verschiedene Weise zeigen. Eltern berichten, dass Kinder und Jugendliche sich selbst beißen, oder (...)

Therapien:

Pflegeunterstützung. Der Pflegeaufwand ist bei CDKL5-Patienten sehr unterschiedlich. Sie werden jedoch so gut wie immer als schwerst mehrfachbehindert eingestuft. CDKL5 ist zudem eine lebensverkürzende Erkrankung, weil die Komplikationen durch Anfallsleiden, orthopädische Schädigung und neurologische Dysfunktionen sehr schwerwiegend sind. Es sollte daher Familien ermöglicht werden, eine angemessene Versorgung zu erhalten. Manche Familien werden einen ständigen Pflegedienst in Anspruch nehmen, andere wiederum werden die Kriterien für die Aufnahme in eine Hospizpflege erfüllen. Familien, die Hospizpflege wünschen, sollten hierbei ohne Einschränkung unterstützt werden.

Fachleute.

Ihr ganzes Leben lang werden CDKL5-Patienten die Hilfe vieler medizinischer Fachleute benötigen. Wenn CDKL5 bei einem Kind frühzeitig diagnostiziert wird, sollte eine vollständige klinische Aufarbeitung stattfinden. Folgende Spezialisten sind heutzutage an der Behandlung beteiligt:

- Pädiater
- Humangenetiker
- Endokrinologe
- Neuropsychologe
- Ernährungsberater
- Gastroenterologe
- Kardiologe
- Kinderpsychologe
- Neuropädiater
- Neurochirurg
- Pflegedienstmitarbeiter
- Physiotherapeut
- Logopäde
- Orthopäde
- Ergotherapeut
- Sozialarbeiter/
Integrationskraft

A bis Z

Schmerzempfinden (Fortsetzung) dass sie Blutuntersuchungen oder Lumbalpunktionen tolerieren ohne die bei gesunden Kindern gewöhnlichen Anzeichen von Schmerzen zu äußern. Trotzdem kann es sein, dass sie bei einem stumpfen Stoß ganz gewöhnlich weinen. Das veränderte Schmerzempfinden sollte immer eine wichtige Rolle spielen, wenn ein CDKL5-Patient zu klinischer Behandlung aufgenommen wird, denn selbst wenn er schmerzfrei erscheint, ist dies nicht unbedingt der Fall. Es ist auch von Fällen berichtet worden, in denen Kinder extremen Schmerzen ausgesetzt waren, aber nicht wie erwartet auf hochdosierte Betäubungsmittel reagiert haben, sodass bei der Verabreichung immer Alternativen mitbedacht werden sollten.

Stereotypien. Eine Herausforderung für viele Kinder mit CDKL5 sind repetitive und stereotype Verhaltensmuster. Beispiele sind das In den Mund stecken von Händen und Gegenständen, Jaktationen, mit der Hand an Kopf oder Gegenstände schlagen, Symptome, die auch bei Autismus und Rett gewöhnlich sind. Ähnlich wie bei der Zwangsstörung scheint repetitives Verhalten das Verlangen nach Gleichförmigkeit und ein Abwehrverhalten gegen Neues zu spiegeln. CDKL5-Kinder widersetzen sich damit der Störung oder Unterbrechung ihrer Rituale. Warum genau Stereotypen auftreten und wie sie zu behandeln sind, weiß jedoch niemand genau. Wie auch immer, die meisten Therapeuten bezeichnen Stereotypien als unintendiert und maladaptiv. (...)

Kliniken in Deutschland:

Epilepsiezentrum des Evangelischen Krankenhauses Bielefeld

Krankenhaus Mara in Bethel
Maraweg 21
33617 Bielefeld
Telefon: 0521/7727775

DRK Kliniken Berlin Westend

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Telefon: 030 30350
E-Mail: neuropädiatrie@drk-kliniken-westend.de

A bis Z

Stereotypien (Fortsetzung) Alternative Sichtweisen vermuten, dass die Personen dadurch sensorische (Selbst-)Integration oder angenehme Gefühle suchen, oder dass sie Stress abbauen oder dass das Verhalten durch eine biologische Ursache wie neurologischer Dysfunktion getriggert ist. Handstereotypien sind bei CDKL5 besonders häufig. Sie zeigen sich als Fingerklopfen, Hand in den Mund stecken, Fingersaugen und Drehen der Hände. Wenn CDKL5-Patienten ständig beim Essen die Hand in den Mund tun, kann eine Armschiene hilfreich sein.

Stimmungsschwankungen. Viele Familien berichten von Weinkrämpfen, die nicht zu beruhigen sind, grundlosem Lachen und unberechenbarem Verhalten. Gleichwohl lernen die Familien das Weinen der Kinder richtig zu deuten als schmerzbezogenes Weinen, gelastischen Anfall oder subklinische Anfallsaktivität. Ein Patient mit starkem Weinkampf sollte vom medizinischen Personal eine vollständige Untersuchung bekommen um eine akute Erkrankung oder gastrointestinale Obstruktion auszuschließen. Stimmungsschwankungen werden von Eltern oft als extrem und mehrere Tage lang anhaltend beschrieben.

Vasomotorik. Der Gefäßtonus ist hoch. Behandeln sie die Haut vorsichtig, fördern Sie die Aktivität des ganzen Körpers und achten Sie darauf, dass Hände und Füße auch im Sommer immer warm gehalten werden. Auch mit warmer Kleidung können CDKL5-Patienten kalte Extremitäten haben.

Kliniken in Deutschland:

Epilepsiezentrum der Diakonie Kork

Landstraße 1
77694 Kehl-Kork

Telefon: 07851/84-0

Telefax: 07851/84-1200

E-Mail: info@diakonie-kork.de

Norddeutsches Epilepsiezentrum Raisdorf

Henry-Dunant-Str. 6-10
24223 Schwentinental
Telefon: 04307/909-02

A bis Z

Verstopfung. Hier muss energisch und aktiv behandelt werden und mit dem Blick in Richtung Prävention. Das Verhalten des Darmtraktes kann mit der Zeit wechseln und ein Grund für Unwohlsein und Schmerz darstellen. Auch wenn die Zufuhr von Ballaststoffen ausreichend ist, sollte darauf geachtet werden, dass das Kind ausreichend Wasser zu sich nimmt.



Kontaktieren Sie uns : info@cdkl5.de

 www.facebook.com/groups/159249934163866

www.cdkl5.de

© CDKL5 UK