

CDKL5 syndrom

FÖREKOMST

Uppskattningsvis föds 1 av 42 000 barn med detta syndrom som orsakas av en mutation i CDKL5-genen. Personer med denna mutation har länge fått diagnosen Rett syndrom. På engelska kallas syndromet CDKL5 deficiency (CDD).

ORSAK

99% beror på slumpmässiga genförändringar och har alltså inte ärvts från någon av föräldrarna.

SKILLNADER: CDKL5 OCH RETT SYNDROM

Epilepsi uppkommer betydligt tidigare och är svårare att behandla vid CDKL5 syndrom än vid Rett syndrom.

BEHANDLINGAR OCH ÅTGÄRD

En stor utmaning är epilepsibehandling. Utvecklande aktiviteter, förhållningssätt och bemötande, liksom medicinska åtgärder är exempel på insatser för att upprätthålla god fysisk och psykisk hälsa.