

Information om CDKL5-bristsyndrom för professionella

Kunskapsportalen vänder sig till familjer och deras sociala nätverk samt assistenter och andra professionella som möter personer med CDKL5-bristsyndrom. Vår ambition är att samla information om diagnosen men även lotsa vidare till information om funktionsnedsättning i allmänhet. Här har vi samlat den information på Kunskapsportalen som specifikt rör CDKL5-bristsyndrom. Klicka på länkarna för att komma till Kunskapsportalen och mer information om respektive område.

Om CDKL5-bristsyndrom

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

CDKL5-bristsyndrom är ett mycket sällsynt tillstånd som orsakas av en mutation i CDKL5-genen. Personer med denna mutation har länge fått diagnosen Rett syndrom. Även om det finns likheter med Rett syndrom ses numera tillstånd som orsakas av mutationer i CDKL5-genen som ett separat syndrom. Uppskattningsvis 1:42 400 barn föds med denna specifika genetiska mutation. Tillståndet är vanligare bland flickor och kvinnor än hos pojkar och män, vilka ofta har svårare symtom i jämförelse med flickor och kvinnor. På engelska kallas syndromet CDKL5 Deficiency Disorder (CDD) vilket kan översättas till CDKL5-bristsyndrom. Svårbehandlad epilepsi är ett mycket vanligt symtom.

En hel del av informationen och stödet till personer med CDKL5-bristsyndrom är gemensamt för andra diagnoser med flera omfattande funktionsnedsättningar. Det är också viktigt att komma ihåg att alla symtom inte nödvändigtvis är kopplade till diagnosen. Evidensbaserad behandling och stöd för befolkningen i allmänhet bör beaktas även vid CDKL5-bristsyndrom. För kontakt med specialistkompetens inom området, vänd dig till närmaste regionala [Centrum för sällsynta diagnoser](#) eller [Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser](#).

Hälsa och utveckling

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Aktivitet: Det finns fortfarande inget samlat forskningsstöd för vilka aktiviteter som är gynnsamma specifikt för personer med CDKL5-bristsyndrom. I stycket beskrivs aktiviteter som har stöd i forskning och evidensbaserad praktik för personer med liknande symptom som de med CDKL5-bristsyndrom.

Musik och CDKL5-bristsyndrom: Även om det inte finns någon forskning om musik och personer med CDKL5-bristsyndrom specifikt, så finns det forskning som lyfter musikens potential att motivera och engagera personer med liknande syndrom och symptom. Musiken kan fylla en funktion som stödjande ramverk och kan underlätta för personen med CDKL5-bristsyndrom att samspela, ta initiativ och utföra rörelser och ljud på ett tillåtande och kravlöst sätt.

Kognitivt stöd: Vid CDKL5-bristsyndrom kan exempelvis intellektuell funktionsnedsättning göra att kognitivt stöd blir extra viktigt för att göra vardagen mer hanterbar och begriplig. I stycket beskrivs kognitivt stöd för personer med liknande symptom som de med CDKL5-bristsyndrom.

Kommunikation: De vanligaste uttryckssätten är ansiktsuttryck, röst och kroppsrörelser och enkla gester. Variationen mellan individer är stor och det finns ett mindre antal personer som använder talade meningar och kan göra sig förstådda av personer de inte känner väl. Många symptom som är vanliga vid diagnosen påverkar kommunikationen, bland annat intellektuell funktionsnedsättning, begränsad motorik, synnedsättningar såsom cerebral synskada (CVI), epilepsi och anfallsmedicinering. Personlighet, intresse för socialt samspel och erfarenheter spelar också in.

Endast 20% använder talade ord eller tecken och i en enkätstudie där föräldrar/assistenter till personer med CDKL5-bristsyndrom tillfrågades, svarade över hälften av deltagarna att personen med diagnosen sällan eller aldrig kommunicerade effektivt. I en intervjustudie från 2025 beskrev närstående till 23 personer med CDKL5-bristsyndrom hur och vad personen kommunicerade. Kommunikationen påverkades både av inre faktorer som anfall eller CVI liksom av vem de kommunicerade med. Det är därför inte oväntat att kommunikationen beskrevs som ojämn och att personerna inte konsekvent uttryckte sig på samma sätt i alla situationer eller vid alla tidpunkter. Även i denna studie framkom att det är svårt att vara 100% säker på vad personen menar. Å andra sidan beskrevs personerna med CDKL5-bristsyndrom starta, upprätthålla och avsluta samspel och delta i längre interaktion med flera turer fram och tillbaka. De beskrevs också uttrycka en bredd av kommunikativa funktioner såsom att uttrycka känslor, välja och visa vad de gillade eller inte. En funktion var också att visa förståelse, exempelvis genom att visa förväntan,

reagera på bekanta situationer, information eller sociala sammanhang. När kommunikationshjälpmedel inkluderades kommunicerade 65% ibland med ord i form av bildstöd, tal eller tecken.

Bildsymboler kan underlätta att förstå andras talade språk. I en studie med en 3-årig flicka med diagnosen CDKL5-bristsyndrom och CVI ökade flickans visuella uppmärksamhet på text efter att modern på olika sätt uppmärksammat texten under bokläsning. Även om det inte går att dra några slutsatser utifrån en enda studie kan det vara värt att undersöka personens intresse för böcker, språk och text.

Symtom och behandling

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Andning: Avvikande andningsmönster uppkommer hos ca en tredjedel av personerna med CDKL5-bristsyndrom. Vid CDKL5-bristsyndrom är det vanligt med andningsproblem som har central orsak, det vill säga avvikande funktion i andningscentrum som har nära koppling till det autonoma nervsystemet.

Det finns tydliga skillnader i andningsreglering över dygnet. Hos personer med CDKL5-bristsyndrom förekommer andningsstörningarna framför allt under vakenhet. Andningsavvikelserna kopplas till dysfunktion i det autonoma nervsystemet och hjärnstammen vilket är vanligt hos personer med CDKL5-bristsyndrom. Tillsammans med avvikande andning kan svängningar i hjärtfrekvens och blodtryck förekomma vilket kan orsaka yrsel, oro, ångest och panikkänslor.

I en studie där 167 personer med CDKL5-bristsyndrom deltog var det mest synliga andningsmönstret episoder med hyperventilation (flåsande andning) (13,8%) som oftast uppkommer spontant, ibland i samband med emotionella situationer. Oftast följdes detta av andningshållning (apnée) (26,4%) eller en period med yttlig eller långsam andning. Yttlig eller långsam andning kan uppkomma även utan hyperventilation. Tendens att svälja luft (aerofagi) förekom också (27,1%).

I samma studie rapporterades 22,6% personer med CDKL5-bristsyndrom dra ner mat i luftvägarna (aspirera) och lunginflammation förekomma hos 21,4%. Detta orsakas av sväljningssvårigheter alltså att mat kommer till luftvägarna på grund av bristande koordination mellan sväljning och andning. Andningsproblem under sömn i form av sömnapnéer uppkommer sällan hos personer med CDKL5-bristsyndrom. De har oftast obstruktiv karaktär men en central komponent är svårt att utesluta.

Bedömning och behandling: Föräldrar till barn med CDKL5-bristsyndrom behöver känna till att avvikande andningsmönster är vanligt och att det kan påverka hjärtrytmen. Personer med CDKL5-bristsyndrom behöver regelbundet följas upp av specialister, som barnläkare, neurologer och eventuellt även lungspecialister (pulmonologer).

Det finns få studier som gäller andningsproblematik hos personer med CDKL5-bristsyndrom men det pågår sedan flera år tillbaka intensiva studier för att kartlägga orsaken till och framför allt mekanismen bakom andningsbesvär hos personer med Rett syndrom. Dessa tycks vara samma eller mycket lika de som observeras vid CDKL5-bristsyndrom. Både orsaken till, och mekanismen bakom, andningsbesvär är dock fortfarande oklara. Det finns inte heller några effektiva behandlingar utprovade i större studier. Vid studier av epilepsibehandling har man också dokumenterat förbättring av

andningsfunktion till exempel vid användning av ketogen kost eller valproat för behandling. Det finns också rapporter om positiva effekter av behandling med buspiron, fluoxetin, acetazolamid, topiramid men det visar sig vara mycket individuellt hur personer med andningsbesvär svarar på detta.

Vid hyperventilation kan ökad fysisk aktivitet ha betydelse. Vid stora problem med luftsväljande kan gastrostomi för att lufta magen ha bra effekt hos en del personer.

Epilepsi: Epilepsi är ett av de mest framträdande dragen vid CDKL5-bristsyndrom och drabbar över 99% av alla individer med syndromet och därför är det viktigt att vara uppmärksam på tecken på anfall. Epilepsin debuterar vanligtvis mycket tidigt, oftast inom de första tre månaderna i livet. Medianålder för debut är ca 6 veckor men hos en del barn uppträder anfällen redan under de första levnadsdagarna. Ett litet antal personer med mutation i CDKL5-genen (ca 1%) har en mildare form av syndromet och utvecklar inte epilepsi.

Enligt en studie baserad på data från The International CDKL5 Disorder Database (ICDD) och The Australian Rett syndrome Database (ARSD) har 80% av individerna med CDKL5-bristsyndrom och epilepsi dagliga anfall. Upp till 40% av personerna med CDKL5-bristsyndrom och epilepsi har en period med tillfällig förbättring eller uppehåll i anfällen. Denna period kallas för "smekmånadsperiod" (honeymoon period) och uppträder oftast mellan ett och två års ålder. Perioden kan vara från en månad till även över 1 år lång. Vissa personer kan ha anfallsfria perioder senare i barndomen eller in i tonåren och en del personer kan också någon gång efter puberteten bli helt anfallsfria för resten av livet.

Hos personer med CDKL5-bristsyndrom kan olika typer av anfall uppkomma och de kan variera över tid hos samma individ.

Anfallstyper vid CDKL5-bristsyndrom

Det beskrivs tre stadier i epilepsiutveckling hos personer med CDKL5-bristsyndrom när olika typer av anfall är vanligare.

I det första stadiet som varar i några veckor observeras ofta frekventa generaliserade toniska, tonisk kloniska samt fokala och multifokala myokloniska anfall som oftast svarar bra på behandling. Hos ca 23% kan speciella anfall - infantil spasm (korta, plötsliga kramper i nacke, bål och armar som kan se ut som en överraskningsreflex, som ofta kommer efter varandra) vara de första anfall som noteras. EEG-undersökning visar till en början en helt normal bild.

I det andra stadiet blir anfallen successivt svårare att kontrollera och generell hjärnfunktion påverkas. Detta tillstånd kallas epileptisk encefalopati. Infantil spasm som i detta stadium har en typisk EEG-bild (hypsarytmi) förekommer hos hälften av personerna med syndromet.

Hos mer än hälften av individerna (56%) kan anfallen vara mycket komplexa med flera faser och anfallstyper per anfall. Ett anfallsmönster som är särskilt typiskt vid CDKL5-bristsyndrom kallas hypermotorisk-tonisk-spasmsekvens. Det betyder att anfallet inleds med en hypermotorisk fas med intensiva rörelser. Därefter följer en tonisk fas med kraftig spänning och stelhet i kroppen. Sedan kommer en fas med spasmer som först yttrar sig som kraftiga (kloniska) sammandragningar i muskler som sedan övergår till upprepade små ryckningar (myoklonier). De två sista faserna kan upprepas flera gånger i följd. I det tredje

stadiet dominerar anfall i form av multifokala ryckningar, s.k. myoklonier (multifokal myoklon epilepsi) vilka är oftast terapiresistenta. Vidgade pupiller, ansiktsrodnad, oregelbunden andning, andningsuppehåll (apnéer) eller hyperventilation kan ses blandade med någon av dessa anfallstyper och orsakas av autonom dysfunktion. Dessa episoder kallas för paroxysmala icke epileptiska manifestationer och är svåra att skilja ifrån epileptiska anfall, även för föräldrar.

Vid CDKL5-bristsyndrom kan det vara svårt att diagnostisera epilepsi i början, även med långtids video-EEG, eftersom EEG kan vara helt normalt trots upprepade anfall tidigt i spädbarnsåldern. Med tiden utvecklas onormal, oftast långsam, bakgrundsaktivitet med högvoltiga multifokala förändringar (hypsarytmi). Ännu senare kan speciella långsamma spik-våg komplex uppträda. Det ses även en del avvikande förändringar vid EEG-undersökning som uppkommer oberoende av anfall.

Epilepsin vid CDKL5_ bristsyndrom är oftast svårbehandlad (refraktär) och långtidseffekten av de traditionella antiepileptiska läkemedlen är ofta begränsad även om de ges i kombination av 3 - 4 antiepileptika samtidigt. En 50% anfallsreduktion efter 12 månader rapporteras hos 24%-33% av individer med syndromet. För närvarande är preparatet Ztalmy (ganaxolon) det första godkända antiepileptiska läkemedlet specifikt för behandling av epilepsi vid CDKL5-bristsyndrom hos barn från två års ålder.

Vid en viss typ av operation, så kallad callosotomi, delas bindningen mellan hjärnhalvorna (corpus callosum) totalt eller delvis för att minska spridning och generalisering av anfall. Denna typ av kirurgi kan i enstaka fall vara ett alternativ vid CDKL5-bristsyndrom. I sällsynta fall utförs lobotomi eller en hemisfärotomi när delar eller en hel hjärnhalva tas bort hos personer med mycket svår epilepsi. Hittills finns det ingen forskning där denna

kirurgi utförts på någon med CDKL5-bristsyndrom. Cirka 5% av individerna med CDKL5-bristsyndrom och epilepsi rapporteras i en studie vara anfallsfri över tre år med behandling med ketogen kost i kombination med antiepileptika. I vissa fall kan det vara aktuellt med behandling med Vagusnervstimulator (VNS).

Inkontinens: Det finns inga studier där inkontinensproblematik vid CDKL5-bristsyndrom beskrivs men enligt konsensusrekommendationer från 2022 rekommenderas att personer med CDKL5-bristsyndrom kontrolleras regelbundet för eventuella problem med att blåsan inte töms (urinretention) och urinvägsinfektion.

Mag- och tarmbesvär: Enligt en studie med nästan 150 personer med CDKL5-bristsyndrom i olika åldrar (0 till 34 års ålder) rapporteras mag- och tarmbesvär förekomma hos upp till 86,5% av personerna. I samma studie med 150 deltagare rapporteras gastroesofageal reflux hos 64,1% av personerna med CDKL5-bristsyndrom. Det är ungefär samma förekomst som generellt bland personer med flerfunktionsnedsättning. Det finns en del enkla åtgärder att prova som kan lindra besvären som beskrivs nedan. Förstoppningsproblematik rapporteras hos cirka 70,9% av personerna med CDKL5-bristsyndrom. Det finns inga rapporter när det gäller diarréer så om de förekommer är de oftast effekten av matintolerans/matförgiftning, infektion eller biverkning av medicinering. Vid CDKL5-bristsyndrom förekommer autonom dysfunktion, det vill säga störningar i det autonoma nervsystemet som kontrollerar kroppens grundläggande, ej viljemässiga, funktioner som puls, andning och matsmältning. Detta kan bidra till att föda passerar långsammare genom tarmarna (dysmotilitet) och leda till att förstoppning uppstår. Ibland kan även mer allvarliga symtom som tarmvred uppkomma. Avvikande andningsmönster hos personer med CDKL5-bristsyndrom med hyperventilation (13,6%), andningshållande (26,4%) samt luftssväljning (aerofagi) kan leda till problem med uppspänd

mage som kan variera över tid och påverkas av faktorer som stress och oro. Detta leder oftast till smärta som ytterligare eskalerar stress och oro. Förstoppning kan ytterligare förvärra situationen. Det finns inte någon effektiv behandling mot avvikande andningsmönster. Gasbindande medel kan vara till hjälp. I vissa fall kan gastrostomi ge en positiv effekt.

Gallvägssjukdomar är sällsynta vid CDKL5-bristsyndrom men kan i sådana fall leda till allvarliga konsekvenser. Nedsatt peristaltik i gallvägarna som ses hos personer med CDKL5-bristsyndrom och låg fysisk aktivitet är faktorer som bidrar till gallvägssjukdom. Blodprover kan i 50% av fallen vara normala. Diagnosen kan ställas med ultraljud av buken men ofta behövs mer avancerad radiologisk diagnostik för att ta beslut angående behov av kirurgisk behandling.

Motorik: Motoriska svårigheter förekommer hos alla personer med CDKL5-bristsyndrom (CDKL5). Redan i spädbarnsåldern upptäcks oftast försenad motorisk utveckling, nedsatt grundmuskelspänning (hypotoni) genom svårigheter att hålla upp huvudet och stadga upp bålen. Låg grundmuskelspänning (hypotoni) förekommer hos 87%, vilket gör det svårare för personen att hålla upp kroppen i sittande och stående. Det kan leda till överörlighet i leder och ökad risk för bestående felställningar. Balans och förmåga att uppleva olika kroppspositioner är ofta nedsatt. Hos vissa personer kan hypotonin övergå till spasticitet efter 1 till 2 års ålder, men ibland senare under uppväxten. Spasticitet förekommer hos cirka 33% av personer med CDKL5-bristsyndrom och kan påverka musklernas elasticitet och leda till felställningar i leder och minskad förmåga till stående förflyttning.

De grovmotoriska milstolparna som att rulla, sitta, krypa och gå uppnås senare, ibland mycket senare eller inte alls. Det förefaller finnas skillnader i motorisk utveckling mellan

könen och mellan olika genvarianter. Ungefär hälften lär sig sitta självständigt. Vid sju års ålder har 67% av flickorna och 37% av pojkarna uppnått denna förmåga. När det gäller gångförmåga ses inga tydliga skillnader mellan könen. Hos flickor med gynnsam genvariant lär sig omkring 60% att gå vid 6 års ålder, jämfört med cirka 8 % vid mindre gynnsamma varianter.

Balans, koordination och motorisk planering, som att starta och genomföra viljestyrda rörelser är nedsatt (dyspraxi). Reaktionen vid motorisk aktivitet kan vara fördröjd och det kan ta längre tid för motorisk respons på instruktioner. Finmotoriken är nedsatt, vilket påverkar förmågan att äta, klä sig och utföra dagliga aktiviteter. Ungefär hälften använder sina händer målmedvetet. Många utvecklar stereotypa handrörelser, såsom klappning, handslickning och handsugning.

Hos vissa personer med CDKL5-bristsyndrom påverkar kraftig epilepsi motoriken. Regressionsperioder när motorisk utveckling går tillbaka, kan förekomma i samband med epilepsidebut.

Det autonoma nervsystemet är ofta påverkat, vilket kan leda till andningspåverkan, svängningar i vakenhet och blodtryck, nedsatta tarmrörelser, påverkan på blodcirkulationen som kan ge kalla fötter etc. Här kan regelbunden fysisk aktivitet ha positiv effekt.

Risken för ortopediska problem är stor. Skolios förekommer hos cirka 69 % vid 10 års ålder. Det finns även risk för i höft-, knä- och fotfelställningar. Personer som inte går har ökad risk för minskad bentäthet vilket kan bero på inaktivitet, brist på D-vitamin och kalcium samt biverkningar på epilepsimediciner. Många visar nedsatt smärtreaktion, vilket innebär att

smärta och skador kan vara svåra att upptäcka. Nätverket behöver därför vara särskilt uppmärksamt på tecken på exempelvis frakturer.

Eftersom 69 % utvecklar skolios, är det viktigt med regelbundna kontroller av ryggen särskilt om personen har låg muskeltonus och begränsad förmåga till självständig förflyttning. Störst risk för skoliosutveckling föreligger mellan 5 till 10 års ålder, medan färre än 5% av barn under 5 år har utvecklat skolios. Skoliosen förvärras ofta över tid och det är därför betydelsefullt att försöka bromsa utvecklingen genom: gång, rörelseuttag, positionering över dygnet, balansträning samt muskelstärkande av nack- och ryggmuskler.

Psykisk ohälsa och problematiska beteenden: Personer med CDKL5-bristsyndrom kan precis som alla andra drabbas av psykisk ohälsa och psykisk sjukdom. Psykisk ohälsa innebär att personen i någon grad inte mår bra, vilket i sig är ett problem, men det kan också påverka viktiga delar av livet – till exempel sociala relationer, engagemang i aktiviteter och livskvalitet. När man inte mår bra är det lätt att börja dra sig undan och delta mindre i sådant som annars skapar glädje och mening. Samtidigt vet man att brist på viktiga relationer och aktiviteter kan bidra till att psykisk ohälsa förvärras.

Forskningen kring psykisk ohälsa vid CDKL5-bristsyndrom är fortfarande begränsad, men både kliniska erfarenheter och de studier som finns tyder på att psykisk ohälsa förekommer. Enstaka fallbeskrivningar har dokumenterat depression och bipolär sjukdom hos vuxna med syndromet. För den som har svårigheter att uttrycka känslor och tankar kan psykisk ohälsa vara svår att upptäcka. Omgivningen behöver därför vara uppmärksam på förändringar i beteenden, till exempel om personen blir mer tillbakadragen, mer lättirriterad, får svårt att komma till ro eller tappar intresset för aktiviteter som tidigare varit uppskattade.

Personer med CDKL5-bristsyndrom uppvisar ibland problematiska beteenden och beteendemönster. Det finns beskrivet att en del annorlunda sociala och repetitiva beteenden som kopplas till autism kan förekomma samt även att bita eller suga på handen. Det finns omnämnt i fallbeskrivningar att personer med CDKL5-bristsyndrom också uppfyllt kriterier för autism eller ADHD. Det ska dock understrykas att forskningen kring problematiska beteenden hos personer med CDKL5-bristsyndrom är mycket begränsad.

Munmotorik ätsvårigheter och nutrition: Låg muskeltonus (hypotonus) som är mycket vanligt hos små barn med CDKL5-bristsyndrom kan ställa till svårigheter vid ätandet i tidig ålder. Forskning visar att ätsvårigheter är vanligt vid CDKL5-bristsyndrom (ca 70%). Enligt en studie baserad på intervjuer med föräldrar hade 13% av de som äter stora svårigheter att äta säkert medan andra studier visar att det förekommer att mat dras ner i luftstrupen och lungorna (aspiration) hos ca 20% av personer med syndromet. Mellan 20-44% rapporteras ha gastrostomi vilket innebär att mat, dryck och medicin ges via en slang eller knapp som även kallas gastrostomiknapp eller PEG.

Beroende på personens lust att äta, ätsvårigheter och risk för aspiration kan stora delar, smakportioner eller ingen näring alls via munnen (ca 20%) vara aktuellt. Cirka 40% av personerna med CDKL5-bristsyndrom gnisslar tänderna (bruxism) och kan behöva specialisttandvård för detta. En åtgärd är bettskena för att skydda tänderna.

Sinnesintryck:

Syn: Synskärpan hos små barn med CDKL5-bristsyndrom verkar vara lägre än hos jämnåriga men förbättras när barnen blir äldre. Cerebral Visual Impairment (CVI) är mycket

vanligt vid CDKL5-bristsyndrom (75-85%) och innebär svårigheter att tolka synintryck trots att ögat fungerar normalt. Personer med CVI kan exempelvis ha svårt att skilja ut föremål från bakgrunden, känna igen föremål och personer på utseendet samt att uppfatta djup. Några vanliga tecken är:

- Svårigheter att fixera och följa föremål med blicken
- Kort, flyktig ögonkontakt
- Att titta på föremål och personer från sidan
- Skelning (90%)
- Ofrivilliga ögonrörelser (ca 28%)

Det är därför viktigt att synen följs enligt nationella riktlinjer. En detaljerad synbedömning rekommenderas när en person får diagnosen CDKL5-bristsyndrom. Därefter bör årliga kontroller göras.

Hörsel: Hörseln är viktig för kommunikation och utveckling, och vid CDKL5-bristsyndrom kan hörseln påverkas på flera sätt. Därför rekommenderas att alla barn får en hörselundersökning direkt efter diagnos. Eftersom traditionella hörseltester är svåra att genomföra används metoder som [hjärnstamsaudiometri](#) (ABR) som visar om nervsignaler leds fram som de ska. I en studie med 12 deltagare med CDKL5-bristsyndrom hade ca en tredjedel lätt till måttlig hörselnedsättning. Hälften av barnen under 5 år med CDKL5-bristsyndrom hade i en stor gruppstudie haft besvär av öroninflammation medan detta var ovanligare i högre ålder. På grund av nedsatta smärtreaktioner är det extra viktigt att vara vaksam om personen har feber eftersom en eventuell öroninflammation kan leda till hörselnedsättning. Hittills är forskningen oklar över om det

finns avvikelser i hur hjärnan svarar på hörselintryck vid CDKL5-bristsyndrom. Det är därför bra att observera hur personen reagerar på olika ljud och ta hänsyn till detta.

Temperaturreglering: Händer och fötter är ofta kalla vid CDKL5-bristsyndrom vilket kopplas till bristande autonom reglering. Det finns inget rapporterat om andra avvikelser i temperaturregleringen hos personer med diagnosen. Eftersom personerna själva inte nödvändigtvis uttrycker obehag kan det ändå vara bra att ta vara vaksam för överhettning.

Att uppfatta och uttrycka smärta: Smärta uttrycks på ett annorlunda sätt vid CDKL5-bristsyndrom och man behöver ofta känna individen för att förstå att denne upplever smärta. Några tecken som föräldrar till personer med CDKL5-bristsyndrom beskrivit som uttryck för smärta är :

- Vokaliseringar: Smärta kan uttryckas genom skrik, gråt eller specifika ljud som "morrhande". Föräldrar kan ofta tolka graden av smärta genom förändringar i ljudens volym och tonhöjd.
- Oförklarlig gråt eller skratt.
- Beteenden och självskada: Irritabilitet och plötsliga beteendeförändringar är vanliga tecken på smärta. Föräldrar rapporterar även att personer med CDKL5-bristsyndrom kan reagera på smärta genom att skada sig själva (t.ex. bita sig i händerna så att det bildas ärr) eller slå andra.
- Smärtlokalisering: Ibland visar personen det genom att skydda en kroppsdel eller gnugga/knacka/slå på det område som smärtar.

Forskning

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Under avsnittet Forskning på Kunskapsportalen listas viktiga artiklar om CDKL5-bristsyndrom. Listan uppdateras och ny forskning kommer att sammanfattas regelbundet i form av videopresentationer.