

Information om CDKL5-bristsyndrom från Kunskapsportalen

CDKL5-bristsyndrom är ett tillstånd som orsakas av en mutation i CDKL5-genen. Svårbehandlad epilepsi och motoriska svårigheter som visar sig tidigt i livet är karakteristiska symtom. CDKL5-bristsyndrom har tidigare ofta diagnostiserats som Rett syndrom, men betraktas idag som ett eget syndrom trots vissa kliniska likheter.

Innehållsförteckning

Enkel sammanfattning	2
Första tiden med diagnosen	3
Fördjupad fakta	5
Möt individer och familjer	10
Intresseorganisationer	12
Kontaktperson	12
Hälsa och utveckling	14
Symtom och behandling	43
Samhällsstöd	89
Forskning	100
Mer information	106

Enkel sammanfattning

Här är information som kan vara till hjälp för den som möter någon med CDKL5-bristsyndrom och vill förstå personen bättre. Informationen är även skriven för att passa yngre läsare.

- **Precis som alla** andra är personer med CDKL5-bristsyndrom olika. Många personer har svårt att styra kroppen och behöver stöd när de går och en del går inte alls. Epilepsi är väldigt vanligt. Epilepsianfall kan visa sig som att personen får ryckningar, blir frånvarande eller blir stel i kroppen. Efter anfall kan personen bli väldigt trött. Anfall kan göra det svårt för personer med CDKL5-bristsyndrom att rikta och hålla kvar uppmärksamheten. Vid sådana tillfällen kanske du behöver vänta innan ni kan fortsätta med det ni håller på med eller prova en annan gång.
- **Många personer** med CDKL5-bristsyndrom har en särskild typ av synnedsättning där synen är nedsatt trots att ögonen fungerar. Det kan yttra sig som att personen inte så ofta tittar på saker och personer. När hen tittar kan blicken vara kort och snabb men om något är väldigt intressant kan blicken vara tydlig.
- **De allra flesta kommunicerar** med mimik, kroppsspråk, ljud, bilder eller gester istället för med tal. En del personer med CDKL5-bristsyndrom tycker mycket om att samspela med andra, även personer som de inte känner. Andra personer behöver lära känna dig en lång stund innan de vill kommunicera direkt med dig. Prata direkt med personen och se till att involvera denne i samtalet men hör efter med andra i personens närhet om de tror att det passar bra att komma nära.

- **Många personer reagerar** och har tankar om det som händer runtomkring dem, men det kanske inte syns så tydligt i deras ansiktsuttryck eller blick förrän något är väldigt roligt eller jobbigt. Det är viktigt att veta att många ändå hör och lyssnar. Det är också bra om personen får fortsätta uppleva genom olika sinnen men att det får ta mer tid och görs på ett tydligt sätt.
- **För barn kan det vara** viktigt att veta att CDKL5-bristsyndrom är något man föds med. Personer som har det här syndromet är inte sjuka och syndromet är inte smittsamt.
- **Om du träffar någon** som har CDKL5-bristsyndrom kan du ta reda på vad den personen gillar att göra. Det är ofta en bra start för att lära känna varandra.

Första tiden med diagnosen

Att få veta att ens barn har fått diagnosen Rett syndrom kan vara omvälvande. För en del familjer tar det lång tid innan diagnosen fastställts. För andra går det snabbt.

Många upplever att det är väldigt värdefullt att få kontakt med andra familjer med barn med samma diagnos. Under "Möt familjer och individer" finns bl.a. berättelser om andra personer med CDKL5 syndrom och sätt att komma i kontakt med andra familjer. Nationellt Kompetenscentrum anhöriga (NKA) har skapat en resurs med information på sin [hemsida](#) för nyblivna föräldrar till barn med omfattande funktionsnedsättning. Där finns bl.a. berättelser från andra föräldrar om hur de upplevde den första tiden. Även om resursen inte specifikt handlar om att vara förälder till ett barn med CDKL5 syndrom, så kan det gå att känna igen sig i de beskrivningar och erfarenheter som delges.

Om möjlighet finns är det också bra att ta hjälp av släkt och vänner. Det kan ibland vara svårt för personer i omgivningen att veta hur de kan ge stöd. Här nedan finns några råd till släkt och vänner från [RSIS \(Rett syndrom i Sverige\) hemsida](#) som anpassats till Kunskapsportalen. Det är också viktigt att känna till att samhället kan ge stöd. Se avsnitt "[Samhällsstöd och service](#)".

Råd till släkt och vänner:

- **Som förälder** kan det vara svårt att be om hjälp. Därför behöver du som anhörig fråga, föreslå och boka in.
- **Det är bra om** du kan bli trygg och van vid personen med CDKL5-bristsyndrom, individens behov och förutsättningar. Ta dig tid och visa engagemang och ansvar.
- **Du vill successivt** lära dig att kunna vara ensam med din anhörige. Fråga exempelvis: Vilka steg tar vi för att komma dit?
- **Fråga vilken dag** som passar. Exempelvis: Vilken dag passar det att jag och mitt barnbarn går ut på en promenad?
- **Föreslå en aktivitet** eller fråga personen vad hen skulle vilja göra. Fråga exempelvis personen: Skulle du tycka att det var kul att vi tillsammans lagade mat till hela familjen någon kväll? Detta frigör ju tid för familjen att kunna umgås och vara tillsammans.
- **Fråga när på dygnet** familjen skulle uppskatta avlastning. Fråga exempelvis: Vilken dag passar det att jag stannar över natten för att kunna ta hand om mitt syskonbarn

som är så morgonpigga?

- **Regelbundenhet genom** att vara kontaktfamilj. Fråga exempelvis: Vi har hört talas om att det går att vara kontaktfamilj via kommunen. Skulle vi kunna vara det?

Fördjupad fakta

Orsak och genetik

CDKL5-genen ligger på X-kromosomens korta arm (p) och syndromet kallas därför X-bundet. Genen styr produktionen av ett protein som är nödvändigt för utvecklingen av hela det centrala nervsystemet, främst nervcellerna. Proteinets påverkan på aktiveringen av andra gener och proteiner.

Hittills har över 90 olika mutationer i CDKL5-genen identifierats hos personer med CDKL5-bristsyndrom. Mutationen kan bestå av en sekvensförändring i själva genen (ordningen av genens delar är förändrad), deletion (bitar av genen saknas), duplikation (hela eller delar av genen har duplicerats) eller translokation (hela eller delar av genen har flyttats till en annan plats inom samma kromosom eller till en annan kromosom). Förlusten av proteinfunktionen är ofta likartad oavsett typ av mutation. Hur syndromet yttrar sig hos olika personer kan bero på flera andra genetiska faktorer samt om och i hur hög grad andra symtom förekommer.

Över 99% av CDKL5-mutationerna är spontana. Det betyder att de slumpmässiga förändringarna i arvsanlagen inte har ärvts från någon av föräldrarna. Risken att få ytterligare ett barn med diagnosen är låg (mindre än 1%). I sällsynta fall vid germinal mosaicism (om mutationen finns i en del men inte i alla könsceller) eller om mamman har en skev X-kromosominaktivering (den icke-påverkade X-kromosomen är aktiv i ett flertal celler) kan

riskan vara högre. Fosterdiagnostik är möjligt om mutationen hos ett syskon med CDKL5-brist är känd.

Att ställa diagnos

Det finns i dagsläget inga fastställda diagnoskriterier för CDKL5-bristsyndrom men hos personer/barn med motoriska och kognitiva utvecklingsförseningar som debuterar med epilepsi under första levnadsdygnet eller månaderna bör en utredning av CDKL5-mutation övervägas.

Diagnosen ställs efter blodprov och genetisk undersökning som bör innehålla analys av eventuella gener som kan orsaka en tidigt debuterande epilepsi (multigenpanel för epilepsi) eller helst mer omfattande testning med helexom- eller helgenomsekvensering. Isolerad testning av endast en mutation inom området för CDKL5-genen, även om den inkluderar test för möjliga duplikationer och deletioner, används numera sällan och brukar inte rekommenderas.

Differentialdiagnoser

I diagnosutredningen ingår att utesluta andra diagnoser. Några diagnoser som till viss del kan likna CDKL5-bristsyndrom är Rett syndrom, Angelman syndrom, MECP2-duplikationssyndrom, FOXP1 syndrom, Mowat Wilson syndrom, Phelan McDermid syndrom, Dravet syndrom.

Skillnader mellan CDKL5-bristsyndrom och Rett syndrom

Närmaste differentialdiagnosen är Rett syndrom. Det finns många symtom som överlappar men också tydliga skillnader, vilket har lett till att många numera ser CDKL5-bristsyndrom som ett eget, separat syndrom. Epilepsi uppkommer betydligt tidigare och är svårare att

behandla vid detta tillstånd än vid Rett syndrom. En speciell form av epilepsi, infantil spasm, förekommer också och ses sällan hos barn med Rett syndrom.

Nedsatt muskeltonus och försenad motorisk utveckling ses mycket tidigare än vid Rett syndrom – redan vid några månaders ålder och ofta innan debut av epilepsi. De grovmotoriska svårigheterna är oftast större vid CDKL5-bristsyndrom medan handfunktionen är mer utvecklad än vid Rett syndrom. Även om stereotypier förekommer är de ofta mindre distraherande för personen än vid Rett syndrom.

Regressionsperioden är oftast inte så tydlig vid CDKL5-bristsyndrom och, i de fall en regressionsperiod, rapporteras är den kopplad till epilepsidebut. Cerebral synnedsättning rapporteras oftare och det finns distinkta gemensamma drag i utseendet hos personer med CDKL5-bristsyndrom vilket saknas vid Rett syndrom.

Pojkar och män

CDKL5-bristsyndrom diagnostiseras också hos pojkar och män, men inte lika ofta som hos flickor och kvinnor. Sjukdomsförloppet hos pojkar och män är också oftast mycket allvarligare.

Vanliga symtom

De vanligaste symtomen listas nedan. Det är viktigt att påpeka att en individ inte har alla symtom och att svårighetsgraden skiljer sig från person till person. En del symtom kan försvinna med tiden och andra kan tillkomma.

- **Epilepsi är mycket vanligt (99%)** och visar sig tidigt – redan under de första dagarna/månaderna (ibland även timmarna) – och svarar i många fall dåligt på

behandling. Epilepsin har också ett karakteristiskt förlopp.

- **Psykomotorisk utvecklingsförsening** med intellektuell funktionsnedsättning syns ganska tidigt och är oftast svår. Utvecklingen kan påverkas av svårighetsgraden av epilepsi och hur väl epilepsibehandling fungerar. Det finns även personer med förändringar i CDKL5-genen med lätta eller minimala funktionsnedsättningar.
- **Avvikande beteende** med skratt omväxlat med gråt utan någon uppenbar anledning förekommer. Dessa kan ibland relateras till epileptiska anfall (s.k. gelastiska) och ibland till smärta. Labilt humör med extrema förändringar i humöret som kan växla från exaltation till nedstämdhet inom samma dag beskrivs. Denna humörväxling kan pågå i dagar.
- **Motoriska svårigheter** förekommer hos alla personer med CDKL5-bristsyndrom. Redan från spädbarnsåldern syns nedsatt muskeltonus (hypotoni) och försenad motorisk utveckling.
- **Kommunikationssvårigheter** i form av avsaknad av tal eller mycket begränsad talutveckling förekommer hos nästan alla personer med CDKL5-bristsyndrom.
- **Sömproblem** i form av svårigheter att somna samt avbruten sömn är relativt vanligt (89,9%). Dygnsrytmen kan variera med perioder helt utan sömn och påföljande perioder med sömn under flera dygn.
- **Tandgnissling** (Bruxism) är vanligt (86,3%)
- **Stereotypier med repetitiva rörelser** som ofta involverar händerna (80,3%) men även huvudet är vanligt, exempelvis vridande rörelser med händerna, att suga på

händerna och huvudskakningar.

- **Nutritionssvårigheter** och gastrointestinala problem (78,7%)

- **Gemensamma drag i utseende** förekommer men är ganska diskreta: framträdande och bred panna (74%), djupt sittande ögon (73%), bred och låg näsrot, fylliga läppar med lite hängande underläpp (67,2%), tydligt markerat och djupt filtrum samt avsmalnande fingrar. Tillväxten av huvudomfånget avstannar hos över 60% men ligger över gränsen för mikrocefali.

Andra vanliga symtom

- **Avvikande andningsmönster** (50,7%).
- **Avvikande sätt att visa smärtreaktioner** på är vanligt. Även svar på smärtlindrande behandling kan vara annorlunda (exempelvis uteblivet svar på behandling med morfin).
- **Nedsatt bentäthet** kan förekomma hos personer som inte går. Långvarig behandling med epilepsimediciner kan också vara en bidragande orsak. Nedsatt bentäthet ökar risken för fraktur.
- **Skolios är relativt vanligt** och risken för skoliosutveckling ökar med åldern. (68,5%)
- **Hjärtproblem kan förekomma** i form av hjärtrytmrubbningar (takykardi) samt förändringar i EKG-kurvan. Hjärtbedömning bör därför ingå i regelbunden uppföljning

av personer med CDKL5-bristsyndrom.

- **Cerebral synskada** innebär svårigheter att tolka synimpulser och kan förekomma (80%) liksom tendens till att titta snett åt sidan.
- **Vasomotoriska problem** är vanliga (ca 50%) och visar sig bl.a. i form av att händer och fötter är kalla även under sommaren eller med varma kläder.

Historik

CDKL5-genen identifierades för första gången 1998 och kallades ursprungligen för STK9-genen (Serine-Threonine Kinase). År 2003 beskrevs förändring av CDKL5-genen som en möjlig orsak till syndrom med infantil spasm, hysarytmi (typisk EEG-bild) och intellektuell funktionsnedsättning.

En mutation i CDKL5-genen har påvisats hos personer med Rett syndrom (framför allt personer med Hanefeld-variant) men även hos personer med West syndrom och Lennox Gastaut syndrom. I och med att mutation i CDKL5-genen identifierats hos allt fler personer framträdde en distinkt symtombild kopplad till denna mutation. I en studie från 2012 genomförde en grupp australiska forskare en stor gruppstudie där de drog slutsatsen att CDKL5-bristsyndrom skulle ses som ett separat syndrom och inte som en variant av Rett syndrom.

För att utöka kunskapen om CDKL5-bristsyndrom grundades 2012 av [The Kids Research Institute Australia och International Foundation for CDKL5 Research \(IFCR\)](#) den internationella databasen som både samlar data om detta tillstånd för att öka förståelsen för syndromets naturliga historia, sprida kunskap om detta till patienternas familjer och stödja behandlingsriktad forskning.

Möt individer och familjer

Att ta del av berättelser från andra familjer och individer som lever med CDKL5-bristsyndrom kan ofta vara värdefullt. Här har vi samlat ett urval av artiklar och filmer som vi hoppas att du ska ha glädje av. Kom ihåg att det finns en stor variation mellan individer och familjer samt att förutsättningarna är olika i olika länder. Varje individ har också sin unika personlighet. Tveka inte att ta kontakt med intresseorganisationer eller kontaktpersoner.

Berättelser – livet med Rett syndrom:

Vi syns – Möt Linnéa

Linnea har CDKL5-bristsyndrom och bor utanför Linköping tillsammans med sina föräldrar och systrar. Hon är en nyfiken tjej på tio år som älskar musik och att vara med där det händer saker. Vi får följa med på en vanlig dag hemma hos Linnea vars diagnos är mycket ovanlig.

[SE FILMEN OM LINNÉA](#)

Artikel – Ett kliv in i vuxenvärlden med eget boende

Malou Wiberg Gustafsson är 20 år och har nyligen flyttat till egen lägenhet i Sundsvall. Det är inget märkvärdigt med det, 20-åringar flyttar hemifrån hela tiden. Men eftersom Malou har en svår funktionsnedsättning och behöver hjälp med precis allt är flytten ändå ett stort steg för Malou och hennes familj.

[TILL ARTIKEL](#)

Learn about CDKL5 – International Foundation for CDKL5 Research

Film om CDKL5-bristsyndrom från International Foundation for CDKL5 Research.

[SE FILM](#)

Intresseorganisationer

[International Foundation for CDKL5 Research](#)

Är den största internationella intresseorganisationen för CDKL5-bristsyndrom. International Foundation for CDKL5 Research har även en internationell Facebookgrupp. Den hittar du [här](#).

[The Kids Research Institute Australia](#)

Information om CDKL5 registret i Australien.

[CDKL5 Sverige – Facebookgrupp](#)

Sluten Facebookgrupp för föräldrar med barn som har CDKL5-bristsyndrom. Gruppen har medlemmar från Sverige och Norge.

Kontaktperson

Susanne Bergström är kontaktperson för CDKL5-bristsyndrom. Lär känna henne lite bättre genom följande sju frågor. Och tveka inte att ta kontakt!

1. Vad har du för anknytning till CDKL5-bristsyndrom?

– Via min dotter June. Vi fick diagnosen för ett år sedan.

2. Kan du berätta lite om din dotter?

– Hon är fantastisk, såklart. Idag är hon en ung kvinna som fyller 32 år i år. Hon är alltid väldigt positiv och nöjd med livet. June har stora funktionsnedsättningar. Hon sitter i rullstol, har inget tal, ser inget, har skolios som hon opererats för och lever med mycket svår epilepsi. Ibland behöver hon vila mycket. Trots det möter hon varje dag med ett leende och är alltid glad och nöjd. Hon är min stora förebild.

3. Hur gick det till när din dotter fick diagnosen?

– Diagnosen fick vi förra året. Det började med att vi fick möjlighet att vara med i ett projekt. Sedan ringde de och berättade att diagnosen hade kunnat fastställas. Man måste veta vad man ska leta efter. Det går inte att bara göra en massa utredningar, utan man behöver ha en idé om vad det kan vara och sedan undersöka det närmare. När jag själv började söka information om diagnosen hittade jag det material som fanns om CDKL5-bristsyndrom. Det var fantastiskt att läsa, eftersom beskrivningen stämde exakt in på min dotter.

4. Hur var första tiden efter att ni fått diagnosen?

– Vi firade faktiskt. Vi hade levt så länge utan diagnos att det var en lättnad att äntligen få ett namn på det. Samtidigt var det spännande att få veta mer. De som får barn med diagnosen idag vet mycket mer än vad vi visste. Hade vi vetat då det vi vet idag hade vi kanske kunnat göra vissa saker annorlunda.

5. Finns det något ni har saknat sedan ni fick diagnosen?

– Nej. Jag tycker att den information som fanns på nätet var bra. Det var en beskrivning som vi kände igen oss i. Vi gick också direkt med i olika Facebook-grupper där andra med samma

diagnos finns.

6. Hur ser vardagslivet ut idag och vad hoppas du på för framtiden?

– Hela hennes vardag har vi byggt upp kring hennes behov. Idag bor hon i egen bostad med sina assistenter och har ett bra liv. För framtiden hoppas jag att det blir lättare att utbilda assistenter och förklara varför vissa saker är som de är. Mer information är alltid bra. Vi har aldrig kunnat tillhöra någon grupp eftersom vi inte visste vilken diagnos June hade. Nu är vi med i två Facebook-grupper, en svensk och en nordisk. Jag hoppas att vi framöver kan ordna någon träff. Det ser jag fram emot – att få träffa andra familjer i liknande situationer.

7. Varför har du valt att ställa upp som kontaktperson?

– Jag tycker att det är ett ärofyllt uppdrag. Jag har lång erfarenhet av att leva med CDKL5-bristsyndrom utan att veta att det var det. Jag ser fram emot att kunna stötta andra föräldrar, eftersom det ofta kommer som en fullständig chock att få ett barn med så stora behov. Framför allt vill jag kunna ge hopp inför framtiden.



[Kontakta Susanne](#)

Hälsa och utveckling

Alla människor har rätt till hälsa och utveckling genom hela livet. För personer som lever med CDKL5-bristsyndrom kan det innebära att det krävs både stöd för delaktighet samt behandling av de symtom som kommer med diagnosen. Det är viktigt att ha i åtanke att insatser behöver utformas utifrån kunskap om diagnosen, liksom varje individs personlighet, specifika behov och möjligheter.

Stöd för delaktighet

Aktiviteter

Stimulerande och utvecklande aktiviteter är viktiga förutsättningar för en god livskvalitet. Förhållningssätt och bemötande från människor i omgivningen samt medicinska åtgärder är också betydelsefulla för att upprätthålla fysisk och psykisk hälsa.

Insatser behöver utformas utifrån kunskap om diagnosen men även utifrån varje persons specifika förmågor och behov. Alla människor kan utvecklas inom olika områden oavsett ålder. En vardag med meningsfulla aktiviteter, rutiner och en balans mellan återhämtning och utmaningar behövs genom hela livet.

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

Att vara delaktig i vardagsaktiviteter och rutiner

Anpassa dagliga aktiviteter och rutiner så att personen med CDKL5-bristsyndrom kan vara delaktig och påverka på sitt sätt. Hur kan aktiviteten anpassas så att personen kan vara så självständig som möjligt? Fundera också över i vilka moment i aktiviteten som personen själv kan medverka aktivt – själv eller med stöd. Det kan till exempel handla om att:

- personen själv väljer vilka kläder denne vill ha på sig
- hjälpa till att ta på sig kläderna
- använda alternativa stysätt (kontakter) för att delta i hushållssysslor så som matlagning.
- hjälpa till att bära/köra tvättkorg till tvättstugan

Fundera också över om personen med CDKL5-bristsyndrom till exempel kan uttrycka vad hen tycker om det ni gör; om det är roligt eller tråkigt, göra mer eller sluta?

Det är bra att tänka över om det är några hjälpmedel som behöver finnas med under aktiviteten? Till exempel kommunikationsstöd, tidshjälpmedel eller schema över det som ska göras.

Fundera också över om det finns en balans mellan aktiva och mer lugna, återhämtande moment, så att dagens aktiviteter både ger utmaningar och återhämtning.

Samspelsstöd i aktiviteter

Att samspela och göra aktiviteter tillsammans är roligt! Personer med CDKL5-bristsyndrom kan behöva stöd för att samspela och delta, till exempel genom att vi i omgivningen är lyhörda och uppmärksamma på vad personen är intresserad av för tillfället, och utgår ifrån det. Följande strategier kan vara gynnsamma att tänka på i samband med aktiviteter med personer med CDKL5-bristsyndrom:

- **Repetition och tydliga pauser** i till exempel aktiviteter kan locka till svar och initiativ från personen med CDKL5-bristsyndrom. Det är viktigt att tänka på att det ibland kan ta längre tid för personen att svara eller reagera, så tänk på att vänta tillräckligt länge!
- **Pauser kan också skapa spänning och förväntan**, vilket kan motivera och locka personen att själv vara mer aktiv. Detta är i sin tur en viktig förutsättning för att utveckla såväl kommunikativa, motoriska som kognitiva förmågor. Ett exempel kan vara att göra paus när ni gungar, kastar boll eller sätter på nästa favoritlåt. Vänta in att personen med CDKL5-bristsyndrom visar –på det sätt hen kan – att hen vill göra mer.
- **Att vi i den sociala omgivningen** är med och deltar i aktiviteter och bidrar med lust och energi. En del personer med CDKL5-bristsyndrom kan ibland tappa i fokus och kan då behöva hjälp att återengagera sig i aktiviteten. Naturligtvis behöver det finnas en balans mellan aktivitet och återhämtning.

Det finns flera tips på samspel att använda i olika aktiviteter på länkarna nedan. Pröva gärna strategierna när ni gungar, dansar eller kanske spelar musik tillsammans.

Aktiviteter och lekar som utvecklar samspel på tidig utvecklingsnivå

Här ges tips på samspelestrategier tillsammans med barn med flerfunktionsnedsättning. Strategierna är även användbara med personer med CDKL5-bristsyndrom som behöver lite extra stöd i samspel och i att göra aktiviteter tillsammans. Aktiviteterna kan anpassas så att de passar äldre personer.

[Läs mer på anoriga.se](http://anoriga.se)

Ett gott samspel – Eldorado Resurscenter – Göteborgs Stad

Det här är en guide och en film som handlar om att vara samspelepartner till en person med flerfunktionsnedsättning. Strategierna är även tillämpbara med personer med CDKL5-bristsyndrom som behöver stöd för att samspela i aktiviteter tillsammans.

[Läs mer på goteborg.se](http://goteborg.se)

Tips på aktiviteter

Att ha något meningsfullt och roligt att göra är viktigt för att må bra. Vad vi tycker är roligt är väldigt olika och nedan följer förslag på aktiviteter.

Aktiviteter i naturen

Att vara ute i naturen tillsammans är bra både för kropp och själ. Det finns många aktiviteter ni kan göra tillsammans utomhus. Förutom mer säsongsbetonade aktiviteter såsom bär- och svamplockning, vinter- och sommarsport, så kommer här lite fler tips på vad ni kan göra under er utomhusvistelse:

- **Säsongsbingo:** En rolig aktivitet är att leta efter olika tecken i naturen när en säsong ger plats åt en ny. Vi på Nationellt Center har tagit fram säsongsbingo som ni kan pröva på nästa promenad.
[Vår säsongsbingo](#)
- **Fotografera och återberätta** – En annan aktivitet är att fotografera och sedan lägga in det i ett bildspel för att samtala och återberätta om det ni har varit med om.
- **Att göra en hinderbana i naturen** är också ett roligt sätt för en lite mer aktiv och rolig utomhusvistelse. På Eldorado resurscenters hemsida hittar ni mer inspiration kring vad ni kan hitta på.

[Läs mer](#)

- **Ett annat tips** är att följa en orienteringskarta eller snitslad bana.
- **Spela frisbeegolf** är en annan rolig aktivitet. Gå och kasta eller lägg frisbeen i nära och synliga mål.

Rörelse och dansaktiviteter

Att delta i rörelse- och dansaktiviteter är roligt och har många positiva effekter. Vi kan både stärka och utveckla våra muskler och bli uppiggade och avslappnade. När vi dansar tillsammans och får beröring så frigörs också vårt lugn-och-ro-hormon, oxytocin.

Det finns många gymnastik- och friskvårdsföretag som anordnar träning och dans för personer med olika funktionsnedsättningar:

- **Alla ska ha möjlighet till träning | ParaMe**
ParaMe ingår i Parasport Sverige och erbjuder olika sportaktiviteter runt om i Sverige.

[Läs mer](#)

- **Alla kan gympa | Svenska Gymnastikförbundet**
Ingår i Svensk gymnastik och är ett träningskoncept där grundmotorik, koordination, styrka, uthållighet, rörelser till musik, redskapsaktiviteter med mera ingår. Riktat sig till personer med olika funktionsnedsättningar.

[Läs mer](#)

- **Friskis och Svettis**
Anordnar gymnastik för personer med olika funktionsnedsättningar.

[Läs mer](#)

För mer tips om dans för personer med olika funktionsnedsättningar hänvisas till: [Klangfärg i Västra Götalandsregionen](#) som samordnar tips och idéer kring kulturaktiviteter med bland annat dans.

För personer med omfattande motoriska funktionsnedsättningar kan materialet och metoden "[Liggande dans](#)" vara intressant.

Övriga aktivitetstips

[Fritidsinfo fritidsaktiviteter för dig med funktionsnedsättning](#) – Webbplats där det går att hitta olika typer av aktiviteter för personer med funktionsnedsättning i hela landet.

Kognitivt stöd

Kognitivt stöd underlättar att förstå, minnas, planera och hantera tid. Stödet kan vara i form av andra människor, strategier, anpassningar i miljön eller olika hjälpmedel. Vid CDKL5-bristsyndrom kan exempelvis intellektuell funktionsnedsättning göra att kognitivt stöd blir extra viktigt för att göra vardagen mer hanterbar och begriplig.

Vi behöver alla kognitivt stöd i någon form. Det kan handla om olika typer av stöd för tanke och minne, såsom schema eller kalender för vad vi ska göra, eller någon typ av tidshjälpmedel. Kognitivt stöd kan se ut på många olika sätt och kompensera för olika svårigheter. Nästan allt stöd behöver på ena eller andra sättet individanpassas.

Vad är kognition?

Kognition är ett sammanfattande ord för människans förmåga att lära, tänka och bearbeta information. Kognition innehåller många olika delar, som alla är viktiga för att vardagen ska fungera.

Funktioner som är kopplade till kognition är till exempel:

- **Minne:** att kunna lagra och plocka fram sinnesintryck.
- **Perception:** att kunna tolka sina sinnesintryck och sammanfoga dem till en helhet.
- **Generaliseringsförmåga:** att kunna använda kunskap i olika sammanhang.
- **Exekutiva förmågor:** förmågan att planera, organisera och lösa problem på ett effektivt sätt.
- **Mentaliseringsförmåga:** att se sig själv utifrån och inta andras perspektiv.

En intellektuell funktionsnedsättning påverkar hur personen förstår sin tillvaro, det vill säga verklighetsuppfattning, det vill säga rumsuppfattning, tidsuppfattning, kvalitets- och kvantitetsuppfattning samt orsaksuppfattning. För personer med en mer omfattande intellektuell funktionsnedsättning behövs ofta konkret information för att personen ska kunna agera självständigt. Det kan också vara stödjande om händelser sker på samma sätt och stegvis så att personen ges förutsättningar att förstå och vara delaktig i det som sker. När det gäller rumsuppfattning kan det till exempel handla om att det finns tydliga riktmärken i miljön, bilder eller föremål utanför olika dörrar i en korridor eller att ni går samma väg varje gång ni ska till en specifik plats.

När det gäller tidsuppfattning behöver många personer med intellektuell funktionsnedsättning få tid presenterad för sig på ett mer konkret och visuellt sätt för att förstå när något ska inträffa, och i vilken ordning saker och ting sker. Tidsuppfattningen är inte statisk utan utvecklas hela tiden. Utveckling underlättas genom redskap för att förstå tid, genom rutiner i vardagen och genom att prata och resonera om tid.

När det gäller orsaksuppfattning, det vill säga att förstå orsak och verkan, är det enklast när en egen handling har direkt effekt, såsom att trycka på en touchkontakt som spelar upp

musik. Om en person har en intellektuell funktionsnedsättning kan det däremot vara svårare att förstå orsak och verkan som inte följer direkt på varandra.

Varför är kognitivt stöd viktigt?

“Kognitivt stöd gör det osynliga synligt”

Med kognitivt stöd kan personer med Rett syndrom få ökad självständighet och kontroll genom att det synliggör och underlättar förståelse, minne och planering på olika sätt. Personen behöver därför inte ”hålla allt i huvudet” och avlastas på så sätt. Över tid kan kognitivt stöd som åskådliggör tid bidra till att tidsuppfattningen utvecklas.

En kognitivt tillgänglig miljö ger svar på viktiga frågor såsom:

- Vad kan eller ska jag göra?
- Vem kan eller ska jag vara med?
- Var kan eller ska jag vara?
- Hur kan eller ska jag göra det?
- Vad kan eller ska jag göra sedan?
- När kan eller ska jag göra det?
- Hur länge kan eller ska jag hålla på?

Sammantaget kan kognitivt stöd medföra att personen får mer energi över till annat.

Kognitivt stöd

Kognitivt stöd kan vara:

- Andra människor som till exempel förklarar, påminner eller visar.
- Miljön, exempelvis att var sak har sin tydliga plats.

- Hjälpmedel, exempelvis scheman eller en timer.

Det kognitiva stödet behöver anpassas efter individens förmågor, behov och beroende på situation. För att stödet ska upplevas meningsfullt för individen är det viktigt att tänka utifrån dennes perspektiv. Vad tycker personen är viktigt att veta? Det är också viktigt att inte bara använda kognitivt stöd för att berätta om sådant omgivningen vill att personen gör utan också koppla det till aktiviteter eller företeelser som personen tycker om. Om möjligt är det bra om personen själv är med och bestämmer innehåll och utformning av de redskap som används. Det är viktigt att introducera och stötta personen att använda sina kognitiva stöd, exempelvis titta gemensamt på schemat vad som ska göras inför en ny aktivitet.

Arbetsterapeut eller specialpedagog kan hjälpa till att utforma och introducera stödet.

Andra människor

För många med CDKL5-bristsyndrom utgör andra människor en stor del av det kognitiva stödet. Det är vanligt att personer i omgivningen är de som håller reda på tider och vad som ska hända under dagen och veckan. Mänskligt kognitivt stöd har den stora fördelen att det går att anpassa efter individen och situationen som uppkommer. Att hålla koll på trafiken för att avgöra när det är säkert att gå över gatan är ett exempel på stöd som troligtvis bäst sker med hjälp av andra personer. Andra personer håller också ofta reda på, och berättar, vad som ska hända. De instruerar, förklarar och visar på ett sätt de av erfarenhet vet fungerar bra, de använder exempelvis ett enkelt språk utan liknelser eller långa, krångliga meningar.

Det är viktigt att ha i åtanke att kognitivt stöd via andra människor riskerar att bli personbundet och förändras eller försvinna om exempelvis personal byts ut. När andra människor står för det kognitiva stödet, innebär det också att personen inte kan komma åt informationen på egen hand.

I appen [RättVisat](#) går det att samla information kring en person digitalt. Ett annat förslag för nätverk med flera stödpersoner är aktivitetskort och aktivitetsdagbok. Dagboken ger en överblick över vilka aktiviteter personen gjort under veckan och aktivitetskortet visar vilken aktivitet kortet gäller, varför aktiviteten ska genomföras, vad som behövs och annat att tänka på. På hemsidan för aktivitet i projektet "[Vi-är-med](#)" finns aktivitetskort och aktivitetsdagbok att fylla i samt exempel.

Miljön

Miljön kan anpassas för att ge kognitivt stöd. Att tydligt märka upp var personens kläder ska hänga eller personens plats kan svara på den viktiga frågan "Var ska jag vara? Bilder, föremål samt färger är bra att använda för att märka upp platser. Om personen har svårt att vänta kan en tydlig plats där personen kan sitta och vänta, till exempel på att bussen ska komma eller på att få gå in och göra något roligt som att bada, underlätta. Det kan också vara bra att se till att det finns något att göra där, exempelvis kan böcker eller några leksaker underlätta väntan.

Bildscheman över dagen (se nedan under hjälpmedel) som finns uppsatta på strategiska ställen så att personen enkelt kan gå och titta vad som ska hända är ett kognitivt stöd som många känner till.

Personer med CDKL5-bristsyndrom kan ha behov av regelbundna återhämtande aktiviteter, exempelvis på grund av hyperaktivitet eller avvikande perception. Att ha särskilda platser för återhämtande aktiviteter kan underlätta för personen att lätt komma ner i varv. På så sätt kan personer som har gångförmåga själva visa att en vila behövs genom att ta sig till dessa platser. En del personer kan tröttnas av många intryck och då kan det vara värt att kartlägga miljöer där personer ofta vistas utifrån detta perspektiv för att se om de går att anpassa. På habilitering och hälsa finns [filmer](#) som visar hur olika miljöer kan anpassas med kognitivt och kommunikativt stöd. Här ges också många exempel på hjälpmedel

Hjälpmedel

Det finns många hjälpmedel för kognitivt stöd. En hel del går att köpa i allmän handel och en del kan förskrivas eller köpa från särskilda hjälpmedelsföretag. Reglerna för förskrivning varierar mellan olika regioner. För att få hjälpmedel förskrivna behöver du kontakta en arbetsterapeut. På bildstod.se går det att skapa ett konto och själv skapa bildstöd av olika slag. Där går också att söka bland andras bildstöd för att få inspiration eller ha som mall och anpassa.

Här är en [film](#) om visuellt stöd från Habilitering och Hälsa. Informationen är relevant även om filmen handlar om visuellt stöd vid autism.

Scheman och kalendrar kan utformas på olika sätt beroende på hur långt personen kan överblicka, vad som är viktigt för personen att veta etcetera.

I Sverige används följande färger för att representera dagarna: måndag – grön, tisdag – blå, onsdag – vit, torsdag – brun, fredag – gul, lördag – rosa och söndag – röd. Dagsschema ger en överblick över dagen och kan hjälpa till att utveckla tidsuppfattning. De kan också hjälpa till att förbereda när rutiner bryts. På habilitering och hälsa finns filmer som visar hur olika miljöer kan anpassas med kognitivt och kommunikativt stöd.

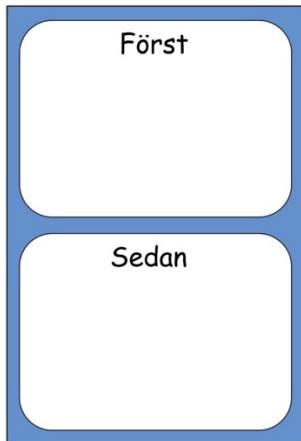
FREDAG			LÖRDAG			MÅNDAG		

För många är det viktigt att veta vem som ska hämta, vem som ska jobba om personen har assistenter eller boendepersonal.

Ett alternativ för personer som är hjälpta av talad information är att koppla en digital kalender till en röstassistent. Då kan personen själv med hjälp av ett talande kommunikationshjälpmedel fråga röstassistenten om vad som händer under dagen eller om annan information som kan finnas i en kalender.

[Här](#) kan du läsa om hur Anna, Agnes och Matilda som har Rett syndrom använder sig av sina smarta-hem-funktioner.

Ett först-sedan-stöd kan underlätta att göra sådant som är svårt eller tråkigt. I rutan för först sätts en bild på exempelvis "borsta tänderna" och i rutan för sedan sätts en bild för något personen tycker om, exempelvis "sitta i saccosäck med hörlurar".



Val: Det är viktigt att ha möjlighet att påverka vad som sker i så stor utsträckning som möjligt. Om personen behöver stöd för att visa vad hen vill göra är det viktigt att ge möjlighet att välja aktivitet vilket med fördel kan läggas in i dagsschemat.

Aktivitetsschema bryter ner en aktivitet eller uppgift i mindre steg, exempelvis morgon- och kvällsrutin, att ta medicin eller gå på café.

Tidshjälpmedel: Att ha en uppfattning om tid är svårt för många med CDKL5-bristsyndrom. Här är en [film](#) om tidshjälpmedel från Habilitering och Hälsa. Informationen om att lära sig tid och tidshjälpmedel är relevant även om filmen handlar om autism.

Nedan finns länkar till firmor som säljer hjälpmedel för kognitivt stöd:

- [Abilia](#)
- [Funktionsverket](#)

- [Frölunda Data](#)

Bildstöd i vårdsituationer

- [Västra Götalandsregionen – Bildstöd i vården](#)
- [IntelLife](#)

Tips på mer information:

- [Kommunikativt- och kognitivt stöd](#) (habilitering.se) – Info
- [Kognitiva hjälpmedel | Kognitivt stöd](#) (kognitivtstod.se/tag/kognitiva-hjalpmedel/) Podd-avsnitt om kognitivt stöd.

Berit Larsson, leg. arbetsterapeut och handledare, Eldorado resurscenter har granskat texten.

Kommunikation

Kommunikation är viktigt för delaktighet. Omgivningens förväntningar på att personen med CDKL5-bristsyndrom kan lära sig nya sätt att kommunicera på har stor betydelse. Erfarenhet av världen, samspel, kommunikationshjälpmedel och att få påverka sin tillvaro är också viktigt för utveckling av språk och kommunikation. Utveckling av kommunikationen innebär också att använda sina uttryckssätt i flera situationer.

Om kommunikation och språk

Kommunikation sker när två personer på olika sätt påverkar varandra i samspel med eller utan ord. Språket är de ord och begrepp vi kan, hur vi sätter ihop dem till meningar eller hela berättelser och hur vi använder vårt språk beroende på situation eller vem vi pratar med. I

språk ingår också på vilket sätt vi uttrycker orden, exempelvis via tal, tecken eller bildsymboler.

Utvecklingen av kommunikation och språk börjar så snart vi föds och utvecklas sedan hela livet. Flera viktiga steg i utvecklingen sker redan innan vi börjar använda tal för att kommunicera. Vanligtvis sker kommunikationsutveckling genom att personer i omgivningen tolkar alla barnets signaler till att barnet förstår att det kan påverka andra att göra saker. Så småningom lär sig barnet att använda språk för att kommunicera.

De olika stegen i den tidiga kommunikationsutvecklingen beskrivs ofta utifrån hur utvecklingen vanligtvis går till och att utvecklingen sker stegvis. För personer med CDKL5-bristsyndrom ser utvecklingen annorlunda ut. De befinner sig troligtvis på flera utvecklingssteg samtidigt och stödet från omgivningen är extra viktigt för utvecklingen. Att känna till de olika stegen och ungefär på vilket eller vilka steg en person verkar befinna sig på är till god hjälp för att stötta kommunikation och språk. Stegen beskrivs på lite olika sätt, men en vanlig beskrivning är att personen:

1. kommunicerar via spontana handlingar. Det är reaktioner på sådant som händer inuti och utanför kroppen som inte är viljestyrda eller målmedvetna. Men om omgivningen svarar, kanske gör igen när personen verkar gilla något eller ändrar sitt tonläge när personen inte verkar må bra, kan personen på så sätt kommunicera behov eller sinnesstämningar.
2. använder medvetna handlingar – agerar viljemässigt och målinriktat för att påverka saker i omgivningen.
3. riktar sin kommunikation för att få någon annan att göra något särskilt.

4. använder bildsymboler, tecken eller talade ord för att kommunicera.

Kommunikativ utveckling

De första viktiga stegen i kommunikativ utveckling.



Spontana handlingar

Gråt, leende och skratt, vänder sig mot plötsliga ljud eller tittar intresserat på andras ansikten eller lyssnar på deras röster.



Medvetna handlingar

Intresserar sig för saker och hur de känns, trycker på trycka-hända leksaker, drar handen över gitarrsträngar eller sträcker sig efter saker.



Medveten kommunikation

Ropar eller gör ljud på annat sätt för att någon ska komma, använder kommunikativt stöd i samtal för men själva budskapet spelar ingen stor roll, drar med sig någon till dörren för att visa att hen vill ut eller pekar på saker.



Symbolkommunikation

Använder talade ord, tecken eller bildsymboler för att förmedla något, väljer sång, säger/tecknar/pekar på "mer" för att gunga mer eller svarar ja eller nej på frågor.

Kommunikation, språk och tal vid CDKL5-bristsyndrom

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.

Bedömning och samverkan

En kommunikationsbedömning görs utifrån varje individ. Hänsyn bör också tas till resurser och behov hos personerna i omgivningen för att de ska kunna ge bästa möjliga stöd. Ta kontakt med en logoped på habiliteringen för att få stöd och samarbeta med förskola/skola eller daglig verksamhet.

Skapa förutsättningar för kommunikation

Att skapa förutsättningar för kommunikation handlar i mångt och mycket om att ge personen "något att prata om och någon att prata med". Att se till att det händer saker som väcker intresse och engagemang är en bra start. Rutiner, välkänd miljö och välkända aktiviteter är viktigt och ger trygghet. När personer vet vad som förväntas kan de ofta delta på bästa möjliga sätt. Å andra sidan kan en alltför lugn och förutsägbar tillvaro skapa passivitet. Om allting utförs på rutin eller i en viss ordning ges inte utrymme för att påverka. Utforska vad som väcker personens intresse och hjälp till att vidga världen på olika sätt samt ge möjlighet för personen att påverka inom mer eller mindre välkända ramar.

Kommunikativ utveckling innebär också att oftare använda sina uttryckssätt: få delta i fler aktiviteter som lockar till kommunikation och att interagera med fler personer som kan tolka ens signaler.

Se till att det finns saker i miljön att titta på, gå fram till, känna på. Om blicken fångas eller om personen går fram till något – tolka detta som ett initiativ till kommunikation. Benämndet som väcker intresse, titta tillsammans. Bilder och föremål som stöd i samtal underlättar gemensamt fokus och gör det lättare att prata om samma sak.

För alla individer är det viktigt att kunna påverka det som sker och att kommunicera sina önskemål, tankar och känslor till någon som är intresserad och nyfiken. Var engagerad, lyhörd, närvarande och fokuserad. Gör pauser och invänta svar i samspelet. Detta benämns ofta som att vara responsiv.

Här finns mer information om att vara responsiv:

- **Ett gott samspel – Eldorado Resurscenter – Göteborgs Stad (goteborg.se)**
[Till materialet](#)
- **Responsiv kommunikation | Nationellt kompetenscentrum anhöriga (anhoriga.se)**
[Till materialet](#)
- **Jag som förälder – AKKtiv**
[Till materialet](#)
- **Vi är med-paketet (anhoriga.se)**
[Till materialet](#)

Att påverka

Erbjud många tillfällen att påverka. För en del personer fungerar det bäst att påverka i situationer och samtal som redan pågår medan andra personer kan påverka skeenden och aktiviteter som ska hända.

- **Visa ”mer/stopp” i aktivitet:** Att stanna i en sång, stanna gungan etc. ger chans att visa ”mer” genom exempelvis minspel, kroppsrörelse, blickar eller med hjälp av ett kommunikationshjälpmedel.
- **Visa Ja/Nej:** Att kunna bekräfta eller avvisa alternativ och förslag är ett väldigt användbart sätt att kunna påverka på. Till en början kanske JA inte är en medveten signal, exempelvis ögonkontakt eller ett leende. Så småningom kanske signalen blir tydligare: ett särskilt ljud, att titta på en bild för JA, nickning eller att säga ordet.

NEJ kanske till en början är att inte svara alls och så småningom tydligare såsom ett särskilt ljud, att vrida på huvudet, titta på en bild för NEJ eller att säga ordet NEJ. Börja med att erbjuda något, tolka svaret och sätt ord på det. Fråga exempelvis "vill du ha bulle?" Om personen tittar på dig och ser glad ut, säg "Du tittar på mig. Du säger JA (nicka samtidigt), du vill ha bulle."

[Se PODOD-låtarna](#) för tips på att lekfullt utforska sätt att visa JA/NEJ. Så småningom är det bra att träna in JA/NEJ-svar som är lättare att tolka för alla.

- **Att välja är ett viktigt** sätt att påverka för personer som ännu inte själva kan uttrycka fritt vad de vill göra men också vid tillfällen när det inte är möjligt att välja helt fritt. Erbjud val i många olika situationer. Om det är ovant eller svårt – börja gärna när du ser att personen är väldigt intresserad och engagerad i en aktivitet. Då är chansen som störst att personen verkligen vill ha något av de alternativen som erbjuds. Enklast är att välja på alternativ i en aktivitet såsom att bestämma färg i en målaraktivitet, dryck vid måltiden eller sång i en sångsamling. Mer avancerade val är att välja aktivitet att göra om en stund eller att välja vart ni ska gå på promenad.

Alternativa och kompletterande kommunikationssätt

Alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) används i stället för, eller som komplement till tal. En del AKK-sätt involverar bara kroppen och en del involverar även någon slags redskap, kommunikationshjälpmedel. Som beskrivits ovan kan personer med CDKL5-bristsyndrom kommunicera en hel del med kroppskommunikation: fysiska reaktioner, rörelser, gester, mimik, röst. Tecken eller kommunikationshjälpmedel av olika slag är nödvändiga för att kunna samtala om sådant som inte finns här och nu och att utveckla språket.

Tecken som AKK (TAKK)

TAKK bygger på tecken från teckenspråk men används tillsammans med tal och oftast tecknas bara de viktigaste orden i meningarna. TAKK kan underlätta förståelsen för alla men kan bara användas som ett sätt att uttrycka sig på om personen har tillräckligt god handmotorik för att själv kunna teckna. Om omgivningen använder TAKK kan det hjälpa till att fånga uppmärksamhet till talet, sakta ner taltempot och förtydliga de viktigaste orden i meningarna som tecknas. På [Region Uppsalas hemsida](#) finns en gratis introduktionskurs i TAKK.

Bilder

Bilder kan användas på olika sätt – som kognitivt stöd för att förklara och underlätta förståelsen (till exempel i bildscheman), som fokus för samtal (exempelvis illustrationer i böcker, foton eller bilder i spelappar), samt som ett sätt att uttrycka sig. För att en person ska kunna uttrycka allt den vill krävs dock ett större ordförråd med bilder som språk. Bilder som språk är enkelt uttryckt bilder där det finns en bild för varje ord (eller fras).

Stora ordförråd

Stora ordförråd samlar många bildsymboler och/eller skrivna ord så att ord för olika situationer, ämnen och samtal med olika personer i omgivningen finns tillgängliga. Målet är att personen ska kunna kommunicera om vad som helst med vem som helst. Det är att rekommendera att använda något av de färdiga stora ordförråd som finns snarare än att göra ett eget. Core first, TD Express, PODD och Voco Chat är exempel på några av de stora ordförråd som finns på svenska. På DARTs hemsida finns bl.a. information om [stora ordförråd](#).

Talande hjälpmedel

Talande hjälpmedel läser upp meddelanden som någon spelat in eller med hjälp av syntetiskt tal. De kan vara mycket enkla och uttrycka enstaka meddelanden eller vara

avancerade och innehålla stora ordförråd. Talande hjälpmedel kan kombineras med bilder eller text och kan styras på olika sätt.

En fördel är att det talade meddelandet underlättar för personen att få uppmärksamhet jämfört med om denne endast pekar på en bild. Talet kan dessutom hjälpa personen att koppla ord och bild. Å andra sidan kan det vara svårare för omgivningen att tolka om personen ofta oavsiktligt klickar på meddelanden. Det är viktigt att komplettera talande hjälpmedel med kommunikationskortor och kommunikationsböcker eftersom teknik kan krångla eller inte fungera i alla situationer såsom i badet.

Det verkar också vara individuellt om personen föredrar talande hjälpmedel eller kortor och böcker och vilket sätt som går snabbast att lära sig att använda. Det är viktigt att vara medveten om att det kan ta tid att lära sig nya kommunikationssätt och att många behöver utforska och prova sig fram under en lång period. Även enklare talande hjälpmedel som talknappar är användbara för att personen enkelt ska kunna göra sin röst hörd i olika aktiviteter.

Signallexikon

Många personer med CDKL5-bristsyndrom utvecklar egna signaler eller tecken som bara de som känner personen väl har lärt sig tolka. Ibland kan personen använda olika signaler med olika personer. Då kan en kartläggning av signaler vara till hjälp. Då beskriver olika samtalspartners de signaler och tecken de ser och hur de svarar på dessa. Tillsammans skapar sedan nätverket ett signallexikon som underlättar för alla att uppfatta signalerna och svara på dem likadant. [På Nationellt Kunskapscenter Anhörigas hemsida](#) finns redskap och information hur det går till att göra en kartläggning av kommunikativa signaler.

Kommunikationspass

Kommunikationspass är ett kommunikativt stöd som hjälper omgivningen att kommunicera bättre med personen med CDKL5-bristsyndrom. Det beskriver i text och bild bland annat personen, hur personen kommunicerar och hur andra kan göra för att kommunikationen ska fungera som bäst. Om ett digitalt kommunikationspass används (exempelvis en Powerpoint) går det även att lägga in videoklipp. Det finns även som en app: [RättVisat – Bräcke Innovation \(brackediakoni.se\)](#)

Att få tillgång till kommunikationshjälpmedel

Kommunikationshjälpmedel förskrivs oftast av habiliteringen. Det finns en stor mängd olika kommunikationshjälpmedel och hur det exakt går till och vilka hjälpmedel som är möjliga att få varierar över landet.

Att utveckla språk och symbolkommunikation

Oberoende av vilken form av stort ordförråd personen har är strategierna som omgivningen kan använda för att stötta utvecklingen till största delen desamma. En mycket viktig uppgift för omgivningen är att personens AKK-system (AKK = Alternativ och kompletterande kommunikation) är tillgängligt i alla situationer. Om personen exempelvis har ett talande hjälpmedel kan det behövas en kommunikationsbok som backup, om batteriet tar slut eller om en kommunikationsbok av andra anledningar passar bättre att använda.

Ett annat viktigt sätt att lära ut att använda bilder som språk är att själv peka på bilder tillsammans med talet (pekprata eller modellera). På så sätt ges rikligt med möjligheter att koppla en bild till dess betydelse och hur den kan användas för att uttrycka behov, tankar och känslor. Om omgivningen använder bilder tillsammans med talet kan det också ge möjlighet till delad uppmärksamhet, t.ex. om personen tittar på bilden när samspelepartnern pekar på den. Det hjälper omgivningen att sakta ner taltempot och förtydliga viktiga ord i meningen genom att peka på dem. Det är dock viktigt att ha i åtanke att personens alla sätt

att uttrycka sig är av värde. Bildsymboler kan också 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.

Mer information om kommunikativt stöd:

- [Västra Götalandsregionen](#)
- [Habilitering och hälsa – Region Stockholm](#)
- [Nationellt kompetenscentrum anhöriga](#)

Musik

Musik påverkar oss alla fysiskt och känslomässigt. Rytmer gör att vi vill röra oss och klanger och harmonier väcker känslor och stärker vår uppmärksamhet. Musik kan både ge energi och verka lugnande.

Musikterapi kan ge stöd för personer med CDKL5-bristsyndrom att uttrycka känslor, visa olika förmågor och samspela med andra. Tillsammans med andra typer av insatser kan musikterapi ge stöd vid bedömning och utvärdering.

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.

Kommunikativ musikalitet

Musik har en unik funktion att sammanföra människor. Det är inte för inte som vi människor i alla kulturer, sedan urminnes tider, har använt musik och andra konstnärliga uttrycksformer för att vara tillsammans och dela känslor och upplevelser.

Spädbarnsforskare och musikterapeuter menar att de allra första kontakterna mellan spädbarn och deras vårdnadshavare har en musikalisk struktur, där man kan känna igen element som puls, rytm och melodi i det dynamiska samspelet. Spädbarn och vårdnadshavare anpassar sig automatiskt efter varandras rytm och känsloläge. Det här kallas ibland för "*kommunikativ musikalitet*" och är något som sker automatiskt i mänskligt samspel från födseln.

Forskare med fokus på musikterapi med personer som har syndrom och symptom som liknar CDKL5-bristsyndrom – t.ex. Rett syndrom och flerfunktionsnedsättning – lyfte att för personer som har mycket begränsat eller inget talat språk, så kan musiksamspel ge personen utökade eller alternativa möjligheter att uttrycka sig. Forskning visar att musik väcker ett stort intresse och ofta leder till kommunikativa initiativ och reaktioner från personer med dessa syndrom och symptom.

Personer som har CDKL5-bristsyndrom har annars ofta svårt att upprätthålla och reglera vakenhet och engagemang, och många tar få initiativ till samspel, där också fysiska svårigheter så som dyspraxi försvårar rörelser. Flera forskningsstudier har visat att musikterapi kan stödja engagemang och uppmärksamhet, utveckla kommunikation och samspel, motivera till ökad handanvändning samt stödja känslomässigt uttryck hos personer med liknande diagnoser, så som Rett syndrom och flerfunktionsnedsättning.

Nedan ges några exempel på forskning om musikterapi tillsammans med personer med liknande syndrom och symptom som CDKL5-bristsyndrom.

Musikterapi – en väg till kontakt och utveckling

Forskning visar att musikterapi kan spela en viktig roll för personer som har syndrom som liknar CDKL5-bristsyndrom och flerfunktionsnedsättning. Musik hjälper inte bara till att skapa lugn och trygghet i vardagen – den kan också locka fram förmågor som annars är svåra att upptäcka.

Familjer berättar till exempel hur favoritmusik fungerar som ett verktyg för att trösta, minska oro eller underlätta kontakt. Studier har visat att även personer med mycket begränsad kommunikationsförmåga kan göra aktiva val, till exempel genom att välja sånger med hjälp av bilder. Forskning har dessutom visat att musik påverkar hjärnan och kroppen på olika sätt –vilket bekräftar musikens kraft att både lugna och väcka sinnen.

Sammanfattningsvis tyder forskningen på att musik förutom att bidra till glädje och engagemang för personer med liknande syndrom och symptom som CDKL5-bristsyndrom, samt vara ett viktigt stöd för lärande, kommunikation och välbefinnande.

Nedan ges tips på musikaktiviteter att göra i hemmet eller i er verksamhet. Följande strategier kan vara gynnsamma att tänka på i musikaktiviteter med personer med CDKL5-bristsyndrom:

- Repetition och tydliga pauser i till exempel sånger eller instrumentspel kan locka till svar och initiativ. Ett slag på en trumma kan ge förståelse för orsak-verkan – att det blir ljud när jag spelar.
- Pauser i musiken är särskilt viktiga då de ger personen möjlighet att reagera och svara på det som sker. Det här är speciellt viktigt eftersom personer med CDKL5-bristsyndrom kan ha en svarslatens som gör att det kan ta olika lång tid innan ett svar

eller en reaktion sker.

- Pauser kan också skapa spänning och förväntan, vilket kan motivera och locka personen att själv vara mer aktiv. Detta är i sin tur en viktig förutsättning för att utveckla såväl kommunikativa, motoriska som kognitiva förmågor.
- Att vi i den sociala omgivningen är med och spelar och bidrar med lust och energi är viktigt för att motivera till samspel. Många personer med CDKL5-bristsyndrom kan ibland tappa i vakenhet och fokus och kan då behöva hjälp att återengagera sig i musikaktiviteten. Naturligtvis behöver det finnas en balans mellan aktivitet och återhämtning.

Tips på musikaktiviteter och material:

- **Poddlåtar – Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser**
Det här är ett musikmaterial som är gjort av musikterapeut och logoped för att användas tillsammans med kommunikationssystemet PODD. Materialet går även att användas tillsammans med andra kommunikationssystem för pekprat – det vill säga att peka på bilder tillsammans med talet.
[Till materialet](#)
- **Filmer med teckensång – Eldorado Resurscenter – Göteborgs Stad**
Här finns olika teckensånger för personer som använder tecken som stöd till talet eller som alternativt kommunikationssätt.
[Till materialet](#)
- **Musik – Förvaltningen för kulturutveckling – Västra Götalandsregionen**
På Klangfärg finns fler inspirationstips på musikaktiviteter för personer med olika

funktionsvariationer, dels en genomgång om hur du kan använda applikationen "Garageband" för samspel, dels material och instruktionsfilmer hur du kan lägga upp musiksamspel.

[Till materialet](#)

Musik och vibroakustik

Att kombinera musik med vibration eller beröring kan vara både uppiggande och lugnande. Till exempel kan ni använda olika typer av trummor, kuddar eller möbler med högtalare i, göra massagesagor eller rörelsesånger där ni berör kroppen.

Interaktivt berättande och multisensoriskt musikdrama

Många tycker att drama eller läsning som förstärks av musik och sinnesstimulering är en rolig aktivitet. Det finns lite olika varianter:

- skapa ett drama helt efter personens intressen
- lägga till musik och föremål till en bok
- använda ett helt färdigt koncept, såsom [Låtresan](#) som är en interaktiv musikberättelse.

Vill du läsa mer om hur du själv kan göra ett multisensoriskt musikdrama, så kan du läsa artikeln [Multisensoriskt musikdrama - Ett pedagogiskt arbetssätt för personer med flerfunktionsnedsättning](#).

Musik via ögonstyrning

Idag finns det flera musikprogram som går att styra via ögonen om du har en ögonstyrd dator eller ögonstyrd samtalsapparat. I arvsfondsprojektet "Lyssna till mitt öga" som syftar till att

utveckla metoder för att skapa musik via ögonen ges beskrivningar och tips på program att använda om du vill veta mer: [Lyssna till mitt öga! – Lyssna till mitt öga!](#)

Symtom och behandling

Andning

Att andas är en komplex kroppsfunction som vi sällan tänker på förrän vi har problem med den. Andningen behövs för att tillföra syre till kroppen och föra bort koldioxid. Avvikande andningsmönster uppkommer hos ca en tredjedel av personerna med CDKL5-bristsyndrom.

Vid andning syresätts blodet och koldioxid vädras ut vilket är grundläggande för att vi människor ska må bra och fungera. 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 vanligaste andningsmönstret andningshållning (apné) (26%) eller en period med yttlig eller långsam andning följt av episoder med hyperventilation (flåsande andning) (14%) vilka oftast

uppkommer spontant, ibland i samband med emotionella situationer. Ytlig eller långsam andning kan uppkomma även utan hyperventilation.

I samma studie rapporterades 23% personer med CDKL5-bristsyndrom dra ner mat i luftvägarna (aspirera) och lunginflammation förekomma hos 21%. Detta orsakas av sväljningssvårigheter, alltså att mat kommer ner i luftvägarna på grund av bristande koordination mellan sväljning och andning eller andra sväljsvårigheter.

Avvikande andning kan påverka gasutbytet i luftvägarna och leda till för hög eller för låg koldioxidnivå. Risken att denna obalans blir allvarlig är liten även om andningsproblem är frekventa. Vid en snabbt tilltagande skolios kan det dock finnas risk för snabbt stigande koldioxidnivå i blodet vilket behöver bevakas.

Andningssvårigheter kan även ha andra orsaker, exempelvis låg grad av fysisk aktivitet, att formen av bröstkorgen är påverkad av skolios, ökad slembildning eller mediciner (t.ex. morfinpreparat eller bensodiazepinpreparat) som kan påverka andningen. Naturliga andningsuppehåll under sömn, så kallade sömnapnéer kan förekomma. De orsakas ofta av hinder i luftflödet genom luftvägarna (t.ex. förstorade halsmandlar, slappa och sammanfallande svalgväggar och att tungan faller bakåt mot svalgväggen). Snarkningar kan vara en varningssignal för sömnapnéer.

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.

I handboken [Kvalificerad omvårdnad i vardagen](#) kan du läsa mer om andning och behandling generellt vid flerfunktionsnedsättning.

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 dock förbättring av andningsfunktion dokumenterats vid till exempel användning av ketogen kost eller valproat.

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.

Behandlingen av nattliga sömnapnéer riktas in på att förbättra andningen under natten och detta kan se olika ut beroende på orsaken. Ibland räcker det med att få en bättre position under sömnen, vid gastroesophageal reflux kan antirefluxmedicin hjälpa, ibland behöver halsmandlarna opereras bort.

Vissa kan ha hjälp av en speciell apnébetskena eller sömntandställning. En del behöver få hjälp av olika apparater som stödjer andningen genom att ge ett kontinuerligt positivt luftryck

vid andning (CPAP, BIPAP). Personer med centrala sömnapnéer behöver mer avancerad hjälp i form av en respirator som tar över styrningen av andningen under sömn.

Inkontinens

Alla människor är inkontinenta under en viss period i början av sitt liv. När blåsan eller tarmen fylls upp utlöses en reflex att kissa eller bajsas. Att så småningom få kontroll över denna tömningsreflex är en inlärd förmåga.

Hos personer med flerfunktionsnedsättning kan det ta betydligt längre tid att lära sig få kontroll över blåsan och tarmtömningen och inkontinens (läckage av urin eller avföring) och enures (urinläckage under natten) är vanligt. En del personer kan lära sig kontrollera avföring men inte blåsan.

Inkontinens är väldigt lite beskrivet i forskningen om Rett syndrom trots att både urin- och avföringsinkontinens är mycket vanligt. I en studie av Giesbers och kollegor förekom urininkontinens både dag och nattetid hos nästan alla och avföringsinkontinens rapporterades hos 72% av personerna med Rett syndrom under dagtid och hos 57% av personerna under nattetid. Inkontinens kunde inte kopplas till ålder och nivå av adaptiv funktion. Tömningen av blåsan kan vara ineffektiv och leda till infektioner i urinvägarna. Förutom svårigheter med att känna reflexen och lära sig kontrollera den kan det finnas andra orsaker till inkontinens. Avföringsinkontinens kan orsakas till exempel av förstoppning (förstoppningsdiarréer när vattentunn avföring rinner på sidan av stora, hårda klumpar) eller vid diarréer. Urinläckage kan orsakas av till exempel infektioner samt olika typer av missbildningar i urinvägarna.

Vid diagnostik kan olika undersökningar användas för att identifiera orsaken till inkontinensen, till exempel bukultraljud, en 48 timmars blåsdagbok, röntgenundersökning av

buken (buköversikt) och mätning av urinflöde. En blåsdagbok kan underlätta att hitta bra rutiner för blåstömning. I blåsdagboken noteras bland annat noggrant intag av dryck samt hur ofta och hur stor mängd personen har kissat.

Behandling

En viktig form av behandling är att vid behov undanröja medicinska orsaker som förstoppning eller infektioner. Utöver detta har individuellt anpassad, intensiv toaträning haft goda resultat i andra grupper med flerfunktionsnedsättning. Sådan toaträning inleds med en noggrann kartläggning av till exempel hur, när och var personen behöver gå på toaletten i olika miljöer. Därefter gör man med stöd av exempelvis habiliteringen en plan för att genomföra och utvärdera den systematiska toaträningen. Endast schemalagda toalettider verkar inte vara effektivt vid Rett syndrom.

I Podden [Funka Olika](#) från Habilitering och hälsa tas toaträning upp i två avsnitt.

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. Ett litet antal personer med mutation i CDKL5-genen (ca 1%) har en mildare form av syndromet och utvecklar inte epilepsi.

Epilepsi innebär upprepade, provocerade, okontrollerade störningar eller utbrott av hjärnaktivitet som kallas epileptiska anfall. Medvetandet är ofta mer eller mindre påverkat under anfallet. Epilepsi visar sig tidigt och medianålder för debut är ca 6 veckor. Hos en del barn uppträder anfällen redan under de första levnadsdagarna. En del personer kan ha ett

par anfall under hela livet medan andra kan ha flera anfall per dag och behöva behandling livet ut.

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 mer än 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.

Hur anfällen ser ut beror på var i hjärnan de uppstår (se anfallstyper). Anfall uppkommer oftast plötsligt och kan pågå i sekunder, ibland minuter, och slutar oftast av sig själv. Hos personer med CDKL5-bristsyndrom kan olika typer av anfall uppkomma och de kan variera över tid hos samma individ.

Epilepsi kan påverka vardagslivet både för personen som har epilepsi och deras familjer. Hur stor påverkan blir beror på när epilepsin debuterar, personens allmänna hälsotillstånd, typ av anfall, svar på behandling m.m. Infektioner, feber, sömnbrist, stress, smärta m.m. kan sänka kramptröskeln och leda till flera anfall. Hormonförändringar vid puberteten hos flickor kan orsaka att epilepsi utbryter eller att epilepsibilden ändras både med fler anfall och färre. Hos en del personer med epilepsi finns samband mellan anfallsfrekvens och faser i menstruationscykeln. Olika miljöfaktorer såsom blinkande ljus eller värme kan också framkalla anfall vilket behöver beaktas när aktiviteter planeras.

Anfallstyper

De epileptiska anfällen kan se olika ut. Det är vanligast att en person endast har en typ av anfall men en del personer har flera olika typer av anfall. Typ av anfall hos en person kan förändras över tid. Beroende på var anfallet startar delas de in i generaliserade anfall, fokala anfall och anfall med okänd start.

- **Generaliserade anfall** sprids så snabbt efter starten att de nästan genast omfattar hela hjärnan och påverkar oftast medvetandet. Vid vissa generaliserade anfall kan personen kräkas under anfallet eller strax efter. Andra symtom efter generaliserade anfall kan vara att personen blir mycket trött, förvirrad eller somnar.
- **Fokala anfall** startar i ett begränsat hjärnområde och kan yttra sig på olika sätt beroende på var i hjärnan de startar och vilken funktion som styrs därifrån. Symtomen kan vara motoriska i form av ryckningar eller spänningar i exempelvis en ansiktshalva, en arm, ett ben eller en kroppshalva, eller sensoriska i form av till exempel lukt-, smak-, hörsel- eller synhallucinationer. Medvetandet kan vara opåverkat eller grumlat. Ibland kan fokala anfall sprida sig till hela hjärnan och blir alltså sekundärt generaliserade. Korta, fokala anfall utan medvetandepåverkan brukar inte ge några symtom efteråt och kan ibland missas av omgivningen.
- **Anfall med okänd start** är när det är svårt att veta om anfällen är generaliserade eller fokala eller både och.

För mer information om anfallstyper se information på [Epilepsiförbundets hemsida](#), samt [1177](#).

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.

Diagnos

För att avgöra om en anfallsepisod har epileptisk bakgrund är det mycket viktigt med så omfattande information som möjligt från de som var närvarande vid anfallen, exempelvis:

- Vad som hände direkt innan anfallet
- Hur anfallet började
- Hur personen som fick anfall såg ut innan och under anfallet och hur hen uttryckte sig.
- Om medvetandet var påverkat helt eller bara delvis.
- Hur lång tid anfallet pågick och hur det slutade.
- Hur personen mådde efteråt
- Om medicin gavs eller om anfallet slutade av sig själv

Det är också bra med en videoinspelning av anfallen. Utifrån ovanstående information samt kännedom om patientens tidigare symtom tas beslut om vidare diagnostik. Diagnosen epilepsi ställs oftast först efter två oprovocerade anfall (inte utlösta av exempelvis akut feber). Om det finns en känd genetisk diagnos med ökad risk för epilepsi såsom CDKL5-bristsyndrom räcker det med ett anfall för att ställa diagnosen epilepsi och epilepsibehandling behöver då oftast sättas in.

Vid misstänkt epilepsi görs en neurologisk undersökning och en undersökning som kallas EEG (elektroencefalografi). Läs på [1177](#) hur en EEG-undersökning går till. Dessa kompletteras med blodprover och för personer med CDKL5-bristsyndrom rekommenderas också en undersökning av hjärnan för att utesluta att det inte finns någon annan orsak, utöver syndromet, till epilepsin. Detta görs oftast med en undersökning med magnetkamera (MR).

Om det finns misstanke att personens anfall kan ha icke-epileptisk karaktär är det viktigt att försöka dokumentera dessa under pågående långtids video-EEG. En och samma person kan ha både epileptiska kramper samt icke epileptiska paroxysmer.

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 spikvåg komplex uppträda. Det ses även en del avvikande förändringar vid EEG-undersökning som uppkommer oberoende av anfall.

Behandling och åtgärder

Epilepsimedicinering, särskilt om det behövs flera preparat, kan leda till en del begränsningar och biverkningar som behöver beaktas och kan påverka personens livskvalitet.

Individens prestationsförmåga och dagsform kan påverkas och planerade aktiviteter behöver därför kanske anpassas eller ändras. Detta är särskilt viktigt om personen har flera anfall under ett dygn.

Anfall under natten påverkar längden och kvaliteten på sömn. Assistenten och andra i omgivningen som träffar personen med epilepsi regelbundet behöver få information om personens epilepsi, typ av anfall och vad de ska göra vid eventuella anfall. Vid vissa aktiviteter är det nödvändigt att ha dubbel personal av säkerhetsskäl.

Enligt internationella konsensusrekommendationer bör familjer till personer med CDKL5-bristsyndrom informeras om risken för plötsligt, oväntad död vid epilepsi (SUDEP), trots att risken är lägre än vid vissa andra svåra epilepsier.

Behandling vid akut anfall

Första hjälpen som ges vid ett anfall är densamma oavsett om personen haft tidigare anfall eller inte. Personen ska placeras i ett bekvämt och säkert läge, helst liggande på golvet för att minska risken för fall. Det är viktigt att ta bort saker runt omkring, ta bort glasögon och lossa slips och skärp samt lägga någonting mjukt under huvudet.

Att stoppa in något i munnen på personen eller att sätta något mellan tänderna för att undvika tandkada rekommenderas inte. Personen bör inte hållas fast men ska inte lämnas ensam under pågående anfall. Om det finns någon i omgivningen som kan filma anfallet är det värdefullt för att kunna visa hur anfallet såg ut för personal på akuten eller för epilepsisjuksköterska/läkare.

De allra flesta epileptiska anfall går över av sig själva efter 1 till 3 minuter så det är viktigt att försöka avvakta och vara lugn. Efter att anfallet gått över ska personen läggas på sidan i en säker position men bör inte lämnas ensam förrän han eller hon återhämtar sig helt. Det är viktigt att luftvägarna är fria och att personen andas fritt. Det är också bra att se till att personen är skyddad mot fall och ligger på mjukt underlag om ett nytt anfall skulle uppkomma.

Om personen har en känd epilepsi brukar denne ha med sig medicin som kan ges vid akuta tillfällen av förälder, assistent eller annan personal med kunskap om hur den ska användas (så kallad delegering). Medicinen är flytande och kan ges i kinden (Midazolam) eller i ändtarmen (Diazepam). Medicinen har muskelavslappande och, för hjärnan, lugnande effekt.

Ambulans bör tillkallas (112) när det är oklart om anfallet är epileptiskt, om det är det första anfallet personen har, om anfallet inte går över efter 5 minuter eller vid snabbt upprepade

anfall utan att personen blir helt återställd emellan. Detsamma gäller om personen har skadat sig under anfallet.

Anfall som pågår längre än 20 till 30 minuter, eller kommer tätt efter varandra under ca 30 minuter utan att personen återhämtar sig emellan, kallas för status epileptikus. Behandling av detta tillstånd sker på sjukhus och oftast på intensivvårdsavdelning med intravenös kramplösande medicin.

Långsiktig behandling

Epilepsibehandling startas av neurolog eller i samråd med denne. Det är viktigt att ha regelbunden läkaruppföljning och samarbete med epilepsisjuksköterska. Målet med behandling är att helt eller delvis förebygga att anfall uppkommer genom att minska nervcellernas känslighet, så kallad krampröskel, och återställa hjärnans aktivitet. Samtidigt är det viktigt att behandling ger minsta möjliga biverkningar. Det finns en stor mängd antiepileptiska läkemedel. Typ av epilepsi/anfall, kön, ålder, personens hälsotillstånd och eventuella andra mediciner har betydelse vid val av antiepileptisk behandling.

När det krävs en kombination av antiepileptiska mediciner för att slippa anfall eller för att minska anfallens frekvens och intensitet kallas detta refraktär eller svårbehandlad/terapieresistent epilepsi. I dessa fall är det svårt att få balans mellan behandlingseffekten och biverkningarna och i många fall måste man acceptera enstaka anfall för att få mindre biverkningar och bättre livskvalitet.

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 Ztalmu (ganaxolon) det

första godkända antiepileptiska läkemedlet specifikt för behandling av epilepsi vid CDKL5-bristsyndrom hos barn från två års ålder.

Det finns en del allmänna regler men ingen färdig mall eller "kokbok" utan behandlingen anpassas individuellt och justeras utifrån effekt. När behandling sätts in eller ändras är det viktigt att noggrant notera frekvens på anfall, anfallens karaktär/mönster, tiden på dygnet när de uppkommer, justeringar av medicindoser och faktorer som kan ha haft betydelse för att anfall uppkommer. Noteringarna kan göras i en anfallskalender (s.k. anfallsdagsbok) men det går även att notera i en vanlig almanacka. Det är också viktigt att notera eventuella biverkningar eller reaktioner som eventuellt skulle kunna vara en biverkning.

Biverkningar kan oftast uppstå när personen påbörjar behandlingen med epilepsimedicin eller höjer dosen. Exempel på biverkningar är allergiska reaktioner; oftast i form av hudutslag och klåda, illamående, diarréer, ont i magen, förändringar i blod- och/eller leverenzymvärden, yrsel, balansproblem, dåsighet och trötthet, lättretlighet och koncentrationsproblem.

Ibland måste behandlingen avbrytas men det kan även räcka att minska dosen och/eller att trappa upp medicinen långsammare. En del biverkningar såsom hormonstörning, viktökning/minskning, tillväxt av tandkött, akne, håravfall eller hårväxt på ovanliga ställen, minnes- och koncentrationssvårigheter, apati eller depression uppkommer först efter flera år. Det är viktigt att uppmärksamma detta och vid behov diskutera med den läkare som är ansvarig för epilepsibehandling för att hitta den bästa lösningen för individen.

Vid behandling med epilepsimediciner behöver prover ibland tas för att kontrollera koncentrationen av medicin i blodet. Det är särskilt viktigt i början av en behandling eller om effekten av behandlingen plötsligt minskar.

Olika faktorer kan sänka kramptröskeln och därmed leda till att anfall lättare uppkommer. Otillräckligt med sömn, feber, infektion, lågt blodsocker och hunger, blinkande ljus från TV-apparat eller dator samt stress är sådana kända faktorer.

Vissa ämnen som alkohol och droger samt en del mediciner som centralstimulantia kan också öka risken för anfall liksom om personen inte får sin epilepsimedicin. Det är alltså viktigt att undvika faktorer som sänker kramptröskeln.

Långsiktig behandling

Epilepsibehandling startas av neurolog eller i samråd med denne. Det är viktigt att ha regelbunden läkaruppföljning och samarbete med epilepsisjuksköterska. Målet med behandling är att helt eller delvis förebygga att anfall uppkommer genom att minska nervcellernas känslighet, så kallad kramptröskel, och återställa hjärnans aktivitet. Samtidigt är det viktigt att behandling ger minsta möjliga biverkningar. Det finns en stor mängd antiepileptiska läkemedel. Typ av epilepsi/anfall, kön, ålder, personens hälsotillstånd och eventuella andra mediciner har betydelse vid val av antiepileptisk behandling. När det krävs en kombination av antiepileptiska mediciner för att slippa anfall eller för att minska anfallens frekvens och intensitet kallas detta refraktär eller svårbehandlad/terapieresistent epilepsi. I dessa fall är det svårt att få balans mellan behandlingseffekten och biverkningarna och i många fall måste man acceptera enstaka anfall för att få mindre biverkningar och bättre livskvalitet.

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.

Det finns en del allmänna regler men ingen färdig mall eller "kokbok" utan behandlingen anpassas individuellt och justeras utifrån effekt. När behandling sätts in eller ändras är det viktigt att noggrant notera frekvens på anfall, anfallens karaktär/mönster, tiden på dygnet när de uppkommer, justeringar av medicindos och faktorer som kan ha haft betydelse för att anfall uppkommer. Noteringarna kan göras i en anfallskalender (s.k. anfallsdagsbok) men det går även att notera i en vanlig almanacka. Det är också viktigt att notera eventuella biverkningar eller reaktioner som eventuellt skulle kunna vara en biverkning.

Biverkningar kan oftast uppstå när personen påbörjar behandlingen med epilepsimedicin eller höjer dosen. Exempel på biverkningar är allergiska reaktioner; oftast i form av hudutslag och klåda, illamående, diarréer, ont i magen, förändringar i blod- och/eller leverenzymvärden, yrsel, balansproblem, dåsighet och trötthet, lättretlighet och koncentrationsproblem.

Ibland måste behandlingen avbrytas men det kan även räcka att minska dosen och/eller att trappa upp medicinen långsammare. En del biverkningar såsom hormonstörning, viktökning/minskning, tillväxt av tandkött, akne, håravfall eller hårväxt på ovanliga ställen, minnes- och koncentrationssvårigheter, apati eller depression uppkommer först efter flera år. Det är viktigt att uppmärksamma detta och vid behov diskutera med den läkare som är ansvarig för epilepsibehandling för att hitta den bästa lösningen för individen.

Vid behandling med epilepsimediciner behöver prover ibland tas för att kontrollera koncentrationen av medicin i blodet. Det är särskilt viktigt i början av en behandling eller om effekten av behandlingen plötsligt minskar.

Olika faktorer kan sänka kramptröskeln och därmed leda till att anfall lättare uppkommer. Otillräckligt med sömn, feber, infektion, lågt blodsocker och hunger, blinkande ljus från TV-apparat eller dator samt stress är sådana kända faktorer.

Vissa ämnen som alkohol och droger samt en del mediciner som centralstimulantia kan också öka risken för anfall liksom om personen inte får sin epilepsimedicin. Det är alltså viktigt att undvika faktorer som sänker kramptröskeln.

Alternativ epilepsibehandling

Om det är svårt att uppnå anfallsfrihet med den första eller andra medicinen som provas är det en indikation att överväga alternativ behandling. Vid indikation för alternativ epilepsibehandling bör ett regionalt specialistepilepsicenter kontaktas för vidare diskussion.

Kirurgi

Det finns flera kirurgiska behandlingsmetoder. En operation kan oftast ha bra resultat om det går att identifiera området i hjärnan som framkallar störningarna av impulser och leder till kliniska anfall. Området behöver även vara lättillgängligt för operation.

Inför en eventuell operation krävs en del relativt komplicerade undersökningar. Omfattningen av operationen behöver preciseras så noggrant som möjligt. Det är också viktigt att säkerställa att den del som planeras att bortopereras inte har någon viktig funktion.

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.

Ketogen kost

Ketogen kost är en annan alternativ behandlingsmetod vid svårbehandlad epilepsi. Vid klassisk ketogen kost innehåller måltiderna 90% fett, 6% proteiner och endast 4% kolhydrater. Denna diet behöver inledas successivt och följas noggrant och kontinuerligt av dietist.

Den används oftast under en begränsad tid och kan eventuellt ersättas med mindre restriktiva varianter (modifierad Atkins diet och Low glyceic index-diet). Även dessa varianter kräver samarbete med dietist och kontroller för att minska risken för biverkningar. 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.

Vagusnervstimulering (VNS)

VNS är en behandling som kräver operation men den utförs inte inom det centrala nervsystemet. En liten, ca 3 cm i diameter stor dosa som fungerar som en pacemaker inplanteras under huden på vänster sida av bröstkorgen och kopplas ungefär i mitten av halsen till vagusnerven på samma sida med mikroskopiska trådar. Därigenom skickas sedan impulser som motverkar epileptiska störningar i hjärnan. I vissa fall kan det vara aktuellt med behandling med Vagusnervstimulator (VNS).

Grovmotorik

Motoriska svårigheter förekommer hos alla personer med CDKL5-bristsyndrom. 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 uppmärksam på tecken på exempelvis frakturer.

Behandling

Motorisk bedömning och behandlingsråd

Fysioterapi är en central del i behandlingen av personer med CDKL5-bristsyndrom och syftar till att främja funktionella förmågor, stötta barnet att nå motoriska milstolpar samt förebygga komplikationer. Trots insatser kvarstår avvikelser i muskelstyrka, muskeltonus samt nedsättningar i koordination, planering och utförande av rörelser.

En fysioterapeut gör en individuell motorisk bedömning genom att observera personen och undersöka ledrörlighet, grovmotorisk förmåga, muskelstyrka, muskeltonus, symmetri, balans och postural kontroll. Tillsammans med patientens närstående formuleras funktionella mål, och fysioterapeuten utarbetar behandlingsråd utifrån undersökningsfynden och personens behov. Därefter utbildas nätverket i hur de bäst kan stötta personen i vardagen.

Insatserna varierar beroende på förutsättningar, intresse och målsättning. Övningarna syftar ofta till att förbättra motoriska förmågor genom att stärka muskulatur, förbättra balans och koordination, öka ledrörlighet samt påverka muskeltonus. Tidiga insatser är viktiga för utvecklingen, men eftersom hjärnan är plastisk kan motoriska färdigheter utvecklas även i vuxen ålder, om än långsammare. Hjälpmedel behövs ibland för att underlätta vardagen eller optimera träningen, till exempel rullstolar, rollatorer, duschstolar, ortoser, positioneringskuddar och olika träningshjälpmedel.

Funktionell träning i vardagen

För god effekt bör träningen vara individuellt anpassad och integrerad i vardagen samt enkel att upprepa. Man bör utgå från personens egna intressen för att göra träningen lustfylld. Eftersom många individer med CDKL5-bristsyndrom har en nedsatt förmåga att initiera rörelser krävs ofta ett aktivt stöd från nätverket.

Fysisk aktivitet rekommenderas

Stående och gångträning är viktig för att motverka kontrakturer i leder, skolios, höftledsluxationer och frakturer. Genom belastning av skelett och aktivering av muskler påverkas ledrörlighet, muskelstyrka, koordination, mag- och tarmfunktion, skelettbildning samt hjärt- och kärlfunktion. För att höftleder ska utvecklas väl rekommenderas stående belastning från omkring ett års ålder, gärna med benen brett isär. Förutom de fysiska fördelarna kan ståträning öka möjligheten till social interaktion och kommunikation, vilket är betydelsefullt för välbefinnandet.

Förslag på fysiska aktiviteter:

- **Stående träning med hjälpmedel**

För personer som inte kan stå själv är det viktigt att stå dagligen i ståstöd eller ståskal, gärna 60 minuter som kan delas upp på olika tillfällen.

- **Gåträning**

Att gå är ett naturligt sätt att töja och stärka muskulatur samt förbättra balans och koordination. En god strategi är att öka gångsträckan succesivt och att hitta tillfällen till gång under vardagen, till exempel i trappor, över hinder eller på varierande underlag. För personer med nedsatt gångförmåga finns möjlighet att använda hjälpmedel såsom gåstol, taksele, gångband, NF-walker, Racerunner, Innowalk eller dylikt.

- **Bassängträning**

Träning i vatten ger personer med nedsatt funktion möjlighet till ökad självständighet, spontana rörelser och ger möjlighet att stärka muskler och förbättra konditionen. Det hydrostatiska trycket från vatten påverkar lungor och inre organ positivt, vilket främjar andning samt mag- och tarmfunktion. Vattenträning gör det möjligt att inta olika

kroppslägen, förflytta sig och i vissa fall gå och hoppa. För att underlätta en upprätt ställning kan viktmanschetter placeras runt vristerna och individen kan hålla i en flytpinne för ökad trygghet och stimulering av handfunktion. Exempel på övningar kan vara att plaska med armar, sparka med ben, putta boll, ligga i magläge över flytdyna/cylinder för att stärka rygg- och nackmuskler eller att ta ut rörligheten i exempelvis axlar. Varmt vatten bidrar dessutom till avslappning och smärtlindring och kan vara en källa till glädje och ökad självkänsla.

- **Ridterapi**

Ridning främjar kroppskontroll och balans genom att uppresning i bålen och balansreaktioner aktiveras naturligt när kroppen följer hästens rörelser. Hästens gångmönster liknar människans och ryttaren får passiva rytmiska flerdimensionella rörelser i bäcken och bål vilket kan öka bålens styrka, förbättra balans, förbättra motorisk planering och bygga upp övergripande postural styrka och uthållighet. Värmen från hästen kan ge en avslappnande effekt och temporär spasticitetshämning. Ridning kan även öka engagemanget för social interaktion.

Interventioner för att motverka felställningar i rygg och leder

Felställningar i rygg och leder som är vanliga vid CDKL5-bristsyndrom. Här följer information om förebyggande och behandlande insatser:

- **Ryggradens hälsa**

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.

När personen inte kan byta ställning själv behöver omgivningen aktivt hjälpa till att variera positionen samt sträva efter symmetri, (det vill säga upprätta positioneringsrutiner). Detta ökar komforten, minskar risk för smärta och förebygger bestående felställningar. Neutral bäckenposition samt stöd för ländrygg och fötter kan vara avgörande för att orka sitta upprätt längre stunder. Vid behov kan bålstöd eller korsett användas för att positionera bålen.

- **Ledkontrakturer och muskelobalans**

Vid låg tonus eller varierande muskeltonus krävs ofta insatser för att bibehålla rörlighet och förebygga felställningar i leder. Regelbundna rörlighetsövningar, dagliga positioneringsrutiner samt individuellt anpassade hjälpmedel är viktiga för att minimera risken för permanenta felställningar.

Om personen har begränsad förmåga till egen förflyttning bör kroppens positionering över dygnet ses över. Sträva efter symmetriskt sittande och liggande med benen åtskilda. Hjälpmedel såsom positioneringskuddar, dynor eller remmar kan behövas för att sära benen samt stabilisera höft, rygg, armar och ben. Vid muskelstramhet som begränsar ledrörligheten bör musklerna töjas för att bibehålla rörligheten. Töjning är mest effektiv om den utförs längre tid och kan med fördel kombineras med hjälpmedel för att uppnå önskad effekt, exempelvis töjningsortoser och ståhjälpmedel.

För personer med stramhet i höftleder kan längre stunder i magliggande bidra till att sträcka ut höfterna. Vid kraftig muskelspänning med rörelseinskränkning kan injektioner med botulinumtoxin övervägas för att minska muskeltonus och därmed

underlätta tøjning, träning och positionering. I vissa fall är operationer nödvändiga för att uppnå en god ledrörlighet.

Strategier för motorisk träning

Motivation och delaktighet

Effektiv motorisk träning kännetecknas av många repetitioner, tydlig struktur och av att övningarna upplevs lustfyllda. För att underlätta inläring är det viktigt att personen känner trygghet, befinner sig i en välkänd miljö och har tillit till personer omkring sig.

Det är betydelsefullt att personen får tillräckligt med tid att bearbeta instruktioner, då reaktionen kan vara fördröjd. Visuellt och verbal vägledning behöver anpassas efter individens behov och kan med fördel vara tydlig och konkret.

Att utgå från personens egna intressen och motivation ökar engagemanget och förbättrar resultatet av träningen.

Balans mellan aktivitet och återhämtning

Det är viktigt med en balanserad växling mellan aktivitet och återhämtning för att minska risken för fysisk och psykisk överbelastning (exempelvis uppvarvande situationer). Aktiviteter med hög stimulans bör varvas med lugna och återhämtande moment. För att hjälpa individen att återfå lugn och kroppslig trygghet kan man stimulera taktila sinnesintryck och djupandning, till exempel massage och tryck, värme, vibration, varma fotbad, mänsklig närhet. Det kan också vara hjälpsamt att minska yttre intryck genom avskärmd miljö, musik i hörlurar, dämpa ljud, ljus eller visuella stimuli.

Sammanfattning

Den motoriska förmågan skiljer sig mycket mellan olika individer med CDKL5-bristsyndrom och beror till stor del på vilken genvariant som är påverkad. För att bibehålla och utveckla motoriska förmågor genom hela livet är kontinuerlig och målinriktad behandling, tillsammans med stöd från nätverket av stor betydelse.

En viktig utgångspunkt är att integrera motorisk träning i vardagen och anpassa insatserna efter personens unika förutsättningar, intressen och mål. Vid behov används ortopediska och tekniska hjälpmedel för att möjliggöra aktivitet och deltagande i dagliga situationer. Hjärnan har en förmåga att utvecklas under livet. Det innebär att det aldrig är för sent att påverka motoriska förmågor, även om utvecklingen kan gå långsammare i vuxen ålder.

Inkontinens

Alla människor är inkontinenta under en viss period i början av sitt liv. När blåsan eller tarmen fylls upp utlöses en reflex att kissa eller bajs. Att så småningom få kontroll över denna tömningsreflex är en inlärd förmåga.

Hos personer med CDKL5-bristsyndrom kan det ta betydligt längre tid att lära sig att få kontroll över blåsan och tarmtömningen och inkontinens (läckage av urin eller avföring) och enures (urinläckage under natten) är vanliga. En del personer kan lära sig kontrollera avföring men inte blåsan.

Förutom svårigheter med att känna reflexen och lära sig kontrollera den kan det finnas andra orsaker till inkontinens. Avföringsinkontinens kan orsakas t.ex. av förstoppning (förstoppningsdiarréer när vattentunn avföring rinner på sidan av stora, hårda klumpar) eller vid diarréer. Urinläckage kan orsakas av t.ex. infektioner samt olika typer av missbildningar i urinvägarna.

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.

Vid diagnostik kan bl.a. undersökningar, inklusive bukultraljud, en 48-timmars blåsdagbok, röntgenundersökning av buken (buköversikt), mätning av urinflöde hjälpa till att identifiera orsaken till inkontinensen. En blåsdagbok kan underlätta att hitta bra rutiner för blåstömning. I blåsdagboken noteras bl.a. noggrant intag av dryck samt hur ofta och hur stor mängd personen har kissat.

Behandling

En viktig form av behandling är att vid behov undanröja medicinska orsaker som förstoppning, infektioner eller anatomiska avvikelser. Utöver detta har individuellt anpassad, intensiv toaträning haft goda resultat. Sådan toaträning inleds med en noggrann kartläggning av t.ex. hur, när och var personen behöver gå på toaletten i olika miljöer. Därefter gör man med stöd av exempelvis habiliteringen en plan för att genomföra och utvärdera den systematiska toaträningen.

Läs mer:

I Podden [Funka Olika](#) från Habilitering och hälsa tas toaträning upp i två avsnitt.

Mag och tarmbesvär

Mag- och tarmbesvär (gastrointestinala besvär) av olika slag är mycket vanligt hos personer med CDKL5-bristsyndrom i alla åldrar. Hos en del personer kan dessa besvär leda till nutritionsproblem och påverka personens och närståendes vardag och livskvalitet.

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 87% av personerna. Tendens att svälja luft (aerofagi) förekommer också (27 %).

Gastroesofageal reflux

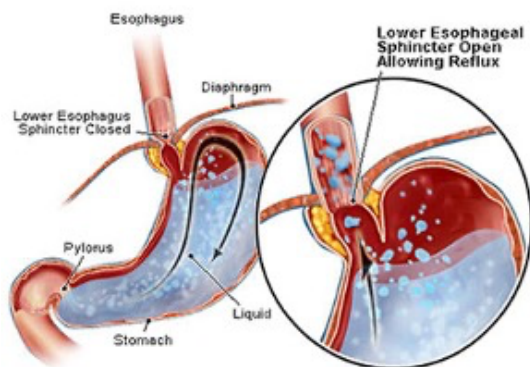
I samma studie med 150 deltagare rapporteras gastroesofageal reflux hos 64% av personerna med CDKL5-bristsyndrom. Det är ungefär samma förekomst som generellt bland personer med flerfunktionsnedsättning. Det finns en del enkla åtgärder att prova som kan lindra besvären som beskrivs nedan.

Gastroesofageal reflux (GER) är ett tillstånd när surt magsäcksinnehåll kommer upp till matstrupen (esofagus). Detta händer framför allt efter måltider, när personen böjer sig eller böjs framåt, vid lyft samt i liggande position. Förutom irritation och obehag kan det leda till inflammation i matstrupen.

Upprepade GER-episoder kan övergå till ett kroniskt tillstånd som kallas för gastroesofageal reflux-sjukdom eller GERD.

De vanligaste symptomen är sura uppstötningar och halsbränna (brännande smärta i mitten av bröstet). Sämre aptit eller matvägran samt sväljningsbesvär och kräkningar kan också vara tecken på GER. Natliga reflux-episoder kan leda till sömnproblem. GER kan påverka luftvägarna. Surt magsäcksinnehåll kan exempelvis irritera luftvägarna och orsaka hosta, heshet och astmaliknande tillstånd. Uppstötningarna kan också komma in i luftvägarna och leda till lunginflammation. Det är också vanligt med emaljskador på tänderna. Vid långvarig reflux kan den sura vätskan leda till kronisk inflammation och förändringar i nedre delen av matstrupen och anemi kan uppkomma.

GER orsakas av dysfunktion i en muskel mellan magsäcken och matstrupen som kallas för övre magmunnen (lower esophageal sphincter). Den är en del av en stor muskel, diafragma, som skiljer brösthålan och bukhålan åt. Orsaken till dysfunktionen är inte klarlagd men viktiga generella riskfaktorer är låg muskeltonus samt när trycket i bukhålan ökas såsom vid förstoppning eller fetma. Både låg muskeltonus och förstoppning är vanligt hos personer med CDKL5-bristsyndrom.



Bilden från [eNetMD](#) visar sur reflux genom öppet övre magmunnen (lower esophageal sphincter).

För stora matportioner kan leda till refluxsymtom exempelvis hos personer som har nedsatt mättnadskänsla eller som får mat via sond eller stomi. Detsamma gäller om det finns hinder i passagen från magsäcken ner till tarmen. En del mediciner, t.ex. vissa smärtlindrande tabletter eller antiepileptiska läkemedel samt fettrik eller starkt kryddad mat, kaffe och juice kan också öka risken för refluxsymtom.

Hos de flesta personer med CDKL5-bristsyndrom ställs diagnosen utifrån observation och information från närstående. Om symtomen minskar till följd av en provbehandling kan det

också vara till hjälp vid diagnostisering. En säker diagnos kan ställas med en kontraströntgenundersökning av matstrupen och magsäcken.

Vid mer komplicerade situationer (t.ex. blodiga kräkningar) kan en mer avancerad undersökning – gastroskopi – genomföras, vilket oftast kräver narkos.

En annan undersökning kallad 24 timmars pH-metri, där surheten i matstrupen mäts med sond, utförs framför allt på personer som fortsätter att ha svåra besvär trots farmakologisk behandling och som därför ska opereras.

Behandling

Behandling behöver inte alltid vara svår och avancerad. Några enklare åtgärder som kan underlätta är:

- **Regelbundna måltider** och att hellre äta små portioner ofta än att äta stora portioner sällan
- **Att äta i sittande** position och att sitta eller helst stå och gå mellan måltiderna underlättar och förbättrar matpassagen. Att undvika att äta strax innan sänggående, att höja sängen huvudändan (ca 30 – 40 cm) samt att helst ligga på vänster sida minskar risken för problem nattetid.
- **Receptfria mediciner** kan vid behov lindra symtomen ganska snabbt. Vanliga alternativ är syraneutraliserande medel (Samarinpulver) eller slemhinnetäckande medel, t.ex. Gaviscon. Effekten av denna behandling är kortvarig och det är viktigt att kontrollera informationen på bipacksedeln för eventuella kontraindikationer om personen behandlas med andra läkemedel.

Om dessa åtgärder inte hjälper kan behandling med läkemedel, så kallade protonpumpshämmare (t.ex. Omeprazol eller Esomeprazol) eller H₂-blockerare (Famotidin, Pepcid) läggas till. Dessa mediciner är också receptfria men det är bäst att diskutera behandlingen med en läkare som kan bestämma dosen och också följa effekterna av behandlingen. Vid svåra besvär är även operativ behandling motiverad.

Läs också [Halsbränna – magsaftreflux](#) på 1177.se samt handboken [Kvalificerad omvårdnad i vardagen](#) av Ann-Kristin Öhlund som täcker många områden inklusive mag- och tarmbesvär.

Förstoppning/diarréer

Förstoppningsproblematik rapporteras hos cirka 71% 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. Förstoppning innebär att tarmen töms mer sällan än ca tre ggr per vecka. Hur ofta man behöver gå på toaletten är individuellt men det bör inte ske mer sällan än varannan till var tredje dag. Problem med förstoppning förekommer i alla åldrar och är mycket vanligt bland personer med neurologisk funktionsnedsättning men kan även drabba personer utan neurologisk diagnos.

Följande faktorer kan öka risken för förstoppning:

- för lite vätska
- för lite fibrer
- för lite rörelse
- förändring i matvanor
- resor eller byte av miljöer
- stress

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.

Förstoppning kan också vara en biverkning av olika läkemedel som används vid behandling av andra tillstånd, t.ex. smärta eller blodbrist. Smärtlindrande mediciner som innehåller morfin eller andra opioider såsom Tramadol eller olika järnpreparat kan ofta leda till problem med tarmtömning. Långvariga problem med förstoppning kan också vara tecken på annan sjukdom, till exempel hypothyreos, celiaki, IBS (Irritable Bowel Syndrome) eller ett ovanligt tillstånd som kallas Hirschsprungs sjukdom (när ett visst område i tarmväggen saknar innervation på grund av missbildning och orsakar avsaknad av rörelse i mindre eller större delar av tarmarna).

Förutom att tarmen töms glesare än var tredje dag vid förstoppning är avföringen oftast också hård och trög att få ut. Det kan göra ont när tarmen töms och sprickor kan uppkomma i öppningen av ändtarmen vilket ytterligare kan förvärra förstoppningen.

Avvikande andningsmönster hos personer med CDKL5-bristsyndrom med hyperventilation (14%), andningshållande (26%) 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. Symtomen i form av återkommande buksmärter lokaliserade under höger revben, irritabilitet, viktninskning och kräkningar är ganska ospecifika och svåra att tolka hos personer som inte själva kan förmedla sina symptom eller kanske uppfatta exakt var i kroppen det gör ont. 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.

Förstoppning leder ofta till nedsatt aptit, illamående, gastroesofageal reflux samt kräkningar. Detta kan i sin tur minska vätskeintaget, orsaka allmän trötthet samt påverka fysisk aktivitet negativt. Personen kan alltså hamna i en negativ spiral och problemen med tarmtömning bli allt större.

Långvariga problem med förstoppning kan också försämra nutritionen, leda till ökad trötthet och feber samt öka krampfrekvensen hos personer med epilepsi. Stora, hårda avföringsklumpar som blir liggande i sista delen av tjocktarmen och ändtarmen kan påverka urinblåsan och medföra svårigheter att tömma blåsan, framkalla täta trängningar och leda till reflux i urinledarna. Hos personer med spasticitet kan denna öka vid förstoppning.

För att kunna upptäcka förstoppning hos personer med CDKL5-bristsyndrom är det viktigt att ha noggrann kontroll över avföringsfrekvens, mängd, färg och konsistens. Det är bra att notera detta i en almanacka och eventuellt även ha någon typ av pott-/bajskalender. För att standardisera informationen är det bra att använda en särskild skala som heter [Bristolskalan](#) (Bristol Stool Chart) för att beskriva färg och konsistens på avföringen. Det kan vara svårt att påvisa att det rör sig om förstoppning exempelvis vid förstoppningsdiarréer. Brunt avföringsfärgat vatten och lösare tarminnehåll kommer då förbi

avföringsklumpar i tjocktarmen. Personen kan då ha avföring varje dag, ibland flera ggr per dag men inte så stor och avföringen brukar dessutom vara lös.

Information från vårdnadshavare/assistenter bör kompletteras med en noggrann fysisk bukundersökning och ändtarmundersökning med finger ibland kompletterad med röntgenundersökning av magen – så kallad buköversikt (BÖS). I sällsynta fall bör undersökningen även kompletteras med rektoskopi (undersökning med ett tunt plaströr med en liten kamera som införs i ändtarmen).

Vid misstanke om eventuella bakomliggande sjukdomar bör blod och/eller avföringsprover tas samt tjocktarmen undersökas med koloskopi (undersökning liknar rektoskopi men kameran införs högre upp till tjocktarmen).

Förebyggande behandling

Vid misstänkt förstoppning är det viktigt att reagera snabbt. Tillräcklig stort vätskeintag (se tabell), fiberrik kost och fysisk aktivitet har den största betydelsen. Till vätskeintaget räknas även all vätska som kommer med mat.

KROPPSVIKT	VÄTSKEBEHOV UNDER 24 TIMMAR
Under 5 kg	150 ml per kg
5-10 kg	100 ml per kg
11-20 kg	1000 ml + 50 ml för varje kg över 10 kg

KROPPSVIKT	VÄTSKEBEHOV UNDER 24 TIMMAR
Över 20 kg	1500 ml + 20 ml för varje kg över 20 kg
Vuxna över 50 kg	Minst 30 ml/kg kroppsvikt; max 2000 ml

När det gäller kost är det viktigt med frukter och grönsaker samt fullkornsprodukter, grovt bröd med mera. Katrinplommon, aprikoser, russin, fikon och päron samt linfrön har laxerande verkan. Viktigt att komma ihåg är att fiberrik kost ökar vätskebehovet. Kosten bör också innehålla tillräckligt mycket fett. Probiotika, bakteriekultur som är gynnsam för tarmen, kan också vara bra. Det är bra att kontakta dietist för att få råd och förslag angående både kostinnehåll samt konsistens och även hjälp med bedömning av kalori- och vätskebehov. Tarmmotorik aktiveras också av matintag. Det är därför bra att planera in och skapa rutin för toalettbesök efter en och samma måltid varje dag. Det bör finnas tillräckligt med tid för toalettbesök och det får inte bli stressande. Det är också viktigt att se till att personen känner sig lugn, trygg och avslappnad på toaletten. En adekvat, bekväm position på toalettstolen, med stabilt sittande, lätt framåtlutad bål samt stöd för armarna och fötterna underlättar tarmtömning. Det kan också behövas någon lockande sysselsättning för personer som behöver sitta länge på toaletten.

Fysisk aktivitet, vilket även inkluderar stående eller passiva rörelser, stimulerar tarmmotorik och underlättar avföringspassagen i tarmen. Massage och taktil stimulering kan också vara till hjälp ibland.

Om dessa förebyggande procedurer och anpassningar inte är tillräckliga kan tarmreglerande – volymökande medel som tex Movicol eller Laktulos användas. Dessa läkemedel samt

andra naturbaserade preparat är receptfria. Det finns inte något universalmedel och det är viktigt att testa olika för att hitta den som passar bäst. Detta gäller framför allt effekten men också mängd och form. Det är också bra att ha kontakt med en speciellt utbildad sjuksköterska som kallas tarmsjuksköterska eller uro-tarmterapeut. De kan tipsa om olika tarmreglerande medel samt lära vårdnadshavare eller assistenter att tömma tarmen med hjälp av lavemang. Vid lavemang ges mindre (Resulax) eller större (Klyx) mängd läkemedel som har återfuktande och glidande effekt direkt i ändtarmen. Ibland kan även lavemang med blandning av matolja och vatten ges. Hos små barn kan mikrolavemang eller stolpiller användas.

När stora mängder hård avföring samlas i tarmen kan stora avföringsklumpar bildas, så kallade fecalom. Detta tillstånd behöver behandlas i kontakt med sjukvård. I dessa fall görs i första hand behandlingsförsök med stora doser av Movikol samt tarmstimulerande läkemedel (Laxoberol, Dulcolax) och upprepade lavemang under 4 – 5 dagar. Om detta inte hjälper måste tarmtömning ske i narkos. Om bakomliggande sjukdom orsakar förstoppningen måste den också behandlas.

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.

Precis som hos andra grupper finns en nära koppling mellan psykisk hälsa och andra faktorer som sömn, epilepsi, smärta och medicinering. Man bör alltid fundera på om det kan finnas medicinska eller fysiologiska orsaker. För bedömning och diagnosticering av psykiatriska tillstånd finns diagnoskriterier som anpassats för personer med intellektuell funktionsnedsättning, till exempel i den diagnostiska manualen DM-ID-2.

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.

Det är viktigt att utesluta medicinska eller kroppsliga orsaker till problematiska beteenden. Om man inte finner någon uppenbar medicinsk eller kroppslig orsak, om beteendena är allvarliga eller inte minskar trots insatser så bör en så kallad funktionell kartläggning genomföras. Funktionella kartläggningar och funktionella analyser är en samling procedurer som inleds med en ganska bred kartläggning för att få en detaljerad förståelse för problematiska beteendet. Forskningsstödet är starkt för att basera interventioner och beteendestöd på funktionella analyser, dels för att insatserna brukar bli mer effektiva, dels för

att risken för bestraffande och begränsande interventioner minskar. Alla insatser för att påverka problematiska beteenden ska ske utifrån individens bästa, i möjligaste mån med dennes samtycke och alltid med minsta möjliga inskränkningar i personens liv.

Det finns mycket som närstående och personal kan göra för att förebygga psykisk ohälsa och att personen utvecklar problematiska beteenden. Det är viktigt att omgivningen hela tiden arbetar för att individen har sina medicinska och övriga basala behov, såsom sömn och näringsintag, tillgodosedda. Det är också viktigt att personens vardag är begriplig och påverkbar, att hen i så stor utsträckning som möjligt ges möjlighet att kommunicera behov och att hen får vara delaktig i meningsfulla aktiviteter.

Att arbeta förebyggande med psykisk hälsa handlar alltså inte bara om att upptäcka problem utan också om att stärka det som fungerar – att utveckla och bibehålla goda relationer, rutiner och aktiviteter som bidrar till välbefinnande och livskvalitet.

Referenser

Hagopian, Louis P & Gregory, Meagan K. (2016). Behavior analytic approaches to problem behavior in intellectual disabilities.

Current Opinion in Psychiatry, 29(2) 126-132.

<https://doi.org/10.1097/YCO.000000000000232>

Melanson, I. J., & Fahmie, T. A. (2023). Functional analysis of problem behavior: A 40-year review. *Journal of Applied Behavior Analysis*, 56(2), 262-281.

Melanson, I. J., & Fahmie, T. A. (2023). Functional analysis of problem behavior: A 40-year review. *Journal of Applied Behavior Analysis*, 56(2), 262-281.

<https://doi.org/10.1002/jaba.983>

Här finns [Information om hur beteendeproblem kan förebyggas](#) och här är ett avsnitt om [Utagerande och självskadande beteende](#) i podden Funka olika.

Munmotorik och ätsvårigheter

Att äta är viktigt för livskvalitet och allmänt mående. Måltiden är också en stund för samvaro och för många ett sätt att umgås. Det är vanligt med ät- och sväljsvårigheter hos personer med CDKL5-bristsyndrom vilket kan påverka näringsintaget.

Att äta involverar muskler i munnen och svalget, munnens sensorik samt koordination med andning och sväljreflexer. Dessutom påverkas aptit och ätande av vårt allmänna mående. Det kan därför finnas en mängd olika orsaker till ätsvårigheter:

- Motoriska
- Sensoriska
- Medicinska
- Psykologiska

Motoriken i läpparna, tungan och svalget har stor betydelse för hur personen kan tugga och svälja. Låg muskeltonus (hypotonus) som är mycket vanligt hos små barn med CDKL5-bristsyndrom kan ställa till svårigheter vid ätandet i tidig ålder. Munmotoriskt kan hypotonus visa sig som att munnen ofta är öppen i vila och läpparna inte är slutna. En låg muskelspänning kan påverka sugkraften vid amning och medföra att läpparna inte sluts när barnet tuggar och sväljer. Den första delen av ätandet när tuggan är i munnen sker viljemässigt medan sväljfasen, dvs. när tuggan förts bakåt till svalget sker reflexmässigt. Motoriska rörelser är beroende av sensoriska signaler (sinnesintryck) för att utvecklas och anpassas. En avvikande sensorik kan också innebära att exempelvis olika konsistenser eller smaker upplevs obehagliga.

Hälsotillstånd som gastroesofageal reflux och förstoppning är vanliga symtom vid CDKL5-bristsyndrom och är kopplade till ätsvårigheter. En del mediciner kan också påverka aptiten och ätandet.

Oberoende av orsaken till ätsvårigheter kan negativa upplevelser kopplade till mat, dryck och ätande leda till att personen undviker att äta eller utvecklar aversion mot viss mat, konsistens eller smak. Ätsvårigheter upplevs ofta mycket stressande för föräldrar och det är inte ovanligt att ätande leder till kamp och konflikt.

På Mun-H-Centers [hemsida](#) finns mer att läsa om ätande och ätsvårigheter.

Munmotorik och ätsvårigheter vid CDKL5-bristsyndrom

Forskning visar att ätsvårigheter är vanliga 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 av måltiden, smakportioner eller ingen näring alls ges via munnen. Cirka 40% av personerna med CDKL5-bristsyndrom gnisslar tänder (bruxism) och kan behöva specialisttandvård för detta. En åtgärd är bettskena för att skydda tänderna.

Behandling och åtgärder

Vid tecken på ätsvårigheter är det viktigt att ett tvärprofessionellt team utreder orsaker och föreslår behandling och åtgärder. Sådana tecken kan exempelvis vara att måltiden tar lång

tid (över 30 minuter), upplevs jobbig/stressig, att barn inte går upp i vikt, viktnedgång hos både barn och vuxna, hosta eller rosslighet i samband med måltid eller återkommande lunginflammationer. Vid en utredning är ofta flera professioner inkopplade, bl.a. logoped, dietist och läkare men även andra professioner kan ingå och i många regioner finns särskilda team med specialistkunskap om ätsvårigheter.

Utifrån utredningen kan teamet ge rekommendationer om hur personen bäst ska kunna äta säkert och så lustfyllt som möjligt. En viktig del av åtgärderna är att förebygga att måltider och ätande blir negativa upplevelser vilket kan befästa eller öka ätsvårigheterna. Det finns också träningsprogram för att stimulera eller träna sensorik, motorik och ätförmåga som teamet kan rekommendera om de är lämpliga för den specifika individen. [Anpassade bestick, muggar och tallrikar](#) kan underlätta för personen att äta själv eller att vara mer delaktig i att föra maten till munnen. Vid misstanke om aspiration kan fortsatt utredning med exempelvis videoröntgen vara aktuell. Vid stora ätsvårigheter när det är svårt att få i sig tillräckligt med näring kan det bli aktuellt med gastrostomi för att få näring, medicin och vätska på ett säkert sätt. Hos en del familjer till personer med andra flerfunktionsnedsättningar har stress i familjen minskat efter att personen fått gastrostomi.

Här är några generella råd gällande ätande och måltider som är bra för många med ätsvårigheter (men inte alla).

- Fokusera på det som är positivt med måltiden. Visa när du njuter av din mat och prata positivt om ätande och måltid. Undvik att prata om personens ätsvårigheter vid matbordet när personen är närvarande.
- Skapa rutiner i matsituationen eftersom de underlättar för personen att veta vad som förväntas.

- Se till att allt är klart när personen sätter sig vid bordet för att undvika väntan om det upplevs jobbigt.
- Håll måltiderna korta (max 20/30 minuter) om inte personen själv njuter av att sitta till bords.
- Servera små portioner och ta om hellre än att lägga upp en stor portion. Det kan upplevas mer överkomligt för både personen själv och den som eventuellt assisterar.
- Uppmuntra personen att smaka på saker men tvinga inte.
- Se till att personen sitter så stabilt som möjligt och att huvudet inte är bakåtlutat eftersom det ökar risken att sätta i halsen.
- För barn: undvik i möjligaste mån att använda pipmugg eftersom det befäster ett omoget tungmönster vilket hindrar ett mer effektivt och aktivt sätt att använda tungan och läpparna. Logoped kan vara behjälplig i detta.
- För personer i omgivningen kan det vara frestande att komma med goda råd. Bidra hellre med praktiskt stöd. Fråga vad du kan göra för att avlasta, exempelvis diska upp efter maten så att familjen kan göra något tillsammans den stunden istället eller få tid för återhämtning.

Läs mer:

- **är barnet har svårt att äta” från Mun-H-Center**

Skrift att beställa eller att läsa på hemsida om ätande, ättsvårigheter och om olika behandlingar.

[Läs mer](#)

- **Kvalificerad omvårdnad i vardagen av Ann-Kristin Öhlund**
Handbok om omvårdnad vid flerfunktionsnedsättning som täcker många områden, inklusive ätsvårigheter.
[Läs mer](#)

Sinnesintryck

Personer med CDKL5-bristsyndrom kan ha annorlunda reaktioner på sinnesintryck jämfört med den generella befolkningen. Det är viktigt att känna till varje persons reaktioner och preferenser för att kunna anpassa tillvaron efter detta.

Sinnesintryck ger information om omgivningen, men intrycken kan även komma inifrån kroppen. De sinnen vi får intryck ifrån är syn, hörsel, känsel, lukt och smak, men också ifrån proprioception som ger information om kroppens läge och rörelser, samt det vestibulära systemet som svarar för balans och orientering i rummet. Hur vi tar emot, bearbetar och samordnar sinnesintryck har stor betydelse för hur vi fungerar och lär oss.

Hos personer med CDKL5-bristsyndrom är det vanligt med svårigheter att tolka synintryck. I en studie från 2022 utvecklades riktlinjer baserade på befintlig forskning och medicinsk expertis där bl.a. rekommendationer som rör sinnen ingick.

Syn

Synsvårigheter innebär att det kan vara svårt att se saker på nära eller långt håll. Synintryck kan bli suddiga eller svåra att urskilja från varandra, vika sig eller bli dubblerade. Det kan också vara svårt att urskilja färger eller att vissa delar försvinner. 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. Behovet av stöd vid en synnedsättning varierar givetvis beroende på orsaken till, och graden av, synnedsättningen. Förutom glasögon är exempel på anpassningar att se till att ha en god belysning, tydliga färgkontraster och större bilder med färre detaljer. För att rikta uppmärksamheten kan det exempelvis vara bra att röra lite på saker du visar, att utnyttja ljud och att hålla kvar föremål eller bilder under lite längre tid.

Svårigheter att bearbeta synintryck kan bidra till att nya miljöer blir svårare att hantera eller att det är svårare att uppfatta sociala signaler från omgivningen. Personal på habiliteringen samt syncentral kan ge stöd gällande anpassningar och hjälpmedel.

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. Ibland kan ett plaströr opereras in genom trumhinnan för att förebygga detta.

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. Hos enstaka individer kan plötsliga ljud utlösa epileptiska anfall. Hjälpa att uppmärksamma ljud som är viktiga för att lära sig om sin omgivning kan också vara till gagn. Det är viktigt att veta om en person är känslig för vissa ljud så att det, om möjligt, går att undvika dem. Om detta inte går kan det hjälpa att förvarna personen innan ljudet kommer och exempelvis säga "nu startar gräsklipparen".

Ibland går det inte att undvika mycket bakgrundsljud eller ljud som personen är känslig för. Då behöver personen ges möjlighet till återhämtning efteråt. Hörselskydd eller ljud som personen själv väljer att lyssna på kan underlätta när personen måste vistas där ljudmiljön inte är optimal. Det kan också vara svårt att urskilja ljud i en bullrig ljudmiljö.

[Här](#) är några tips på hjälpmedel vid sensorisk känslighet.

Temperaturreglering

Kroppstemperaturen varierar under dygnet hos alla personer. Den ändrar sig också med åldern. Variationen kan bero på nivåförändringar av olika hormoner (t.ex. under natten), fysisk aktivitet, omgivningens temperatur m.m. Det kan även finnas temperaturskillnader mellan olika ställen på kroppen vid samma mättillfälle. Hos personer med ett normalfungerande system regleras temperaturen upp och ner ganska snabbt beroende på omständigheterna. 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 vara vaksam för överhettning. Vid vistelse på varma platser är det bra att vara observant på allmäntillståndet. Uppträder personen annorlunda, exempelvis är slö och inaktiv, så stanna om möjligt i skuggan, erbjud vätska eller glass och kyl ner kroppen med blöta handdukar. 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 CDKL-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 smärta.

För att undersöka smärta hos personer som inte kan förmedla sig så behöver omgivningen göra en kartläggning. Ett skattningsinstrument, Beteendeobservationer & Skattnings av Smärta (BOSS) finns på svenska och är en översättning av NCCPC-R som i forskning visat sig tillförlitligt vid smärtbedömning. Det är dessutom viktigt att notera de sätt som personen visar smärta på och delge det till viktiga personer i omgivningen.

Exempel på BOSS:

[BOSS – habilitering och hälsa](#)

Sömn

Sömnsvårigheter är mycket vanliga hos personer med CDKL5-bristsyndrom. I studier har man sett att över 85 procent någon gång under livet har svårigheter att somna, många nattliga uppvaknanden eller perioder med orolig sömn. En del sover väldigt lite, medan andra kan sova ovanligt mycket men ändå känna sig trötta under dagen. För många familjer blir sömnproblemen en stor utmaning som påverkar hela vardagen.

Man vet att sömnsvårigheter ofta hänger ihop med hur man mår och fungerar under dagtid. Brist på sömn kan göra att både personen själv och övriga familjen blir tröttare, mer lättretliga och får svårare att orka med vardagens krav. Ibland kan också andra faktorer påverka sömnen, som epilepsi, reflux, medicinbiverkningar eller kroppslig smärta. Därför är det viktigt att prata med vården om sömnproblem så att man kan utreda om det finns något som går att åtgärda.

Det finns en del som personens nätverk kan göra för att försöka påverka sömnen. Det handlar om att förbättra den så kallade sömnhygienen, alltså se över och förändra de

faktorer i vardagen som påverkar hur lätt eller svårt det är att sova. Några saker som kan hjälpa är:

- Försök hitta balans mellan vila och aktivitet. Undvik om möjligt sömn under dagtid.
- Ha regelbundna tider för läggdags och uppstigning.
- Skapa lugna kvällsrutiner som signalerar att det snart är dags att sova.
- Undvik alltför mycket aktivitet eller skärmtid precis före sänggående.
- Se över miljön i sovrummet – lagom mörkt, tyst och svalt.

Ibland kan det behövas medicinsk hjälp, till exempel om personen har andningsstörningar under sömn eller om sömnproblemen kvarstår trots goda rutiner. Då görs bedömningen i samråd med läkare.

För att förstå hur sömnproblemen ser ut och kunna följa förändringar över tid kan det vara hjälpsamt att använda en sömndagbok. Där skriver man ner när personen somnar och vaknar, hur länge hen sover och hur natten varit. När man fyllt i dagboken under en eller ett par veckor brukar man kunna upptäcka mönster som kan användas som underlag för att planera hur man både ska ge stöd och följa insatser. Ett exempel på en sömndagbok finns [här](#).

Att förbättra sömnen tar ofta tid, men även små förändringar kan göra stor skillnad – både för personen med syndromet och för resten av familjen.

Samhällsstöd

För att underlätta livet med en sällsynt diagnos finns det stöd att få, men informationen kan vara svår att hitta. Här samlar vi information som vi tror är behjälplig för personer med CDKL5-bristsyndrom och deras familjer. Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS) ligger till grund för samhällets stöd och olika typer av stöd kan vara aktuella under olika faser i livet.

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS)

Lagen omfattar tre så kallade personkretsar. Personer med CDKL5-bristsyndrom hör oftast till grupp ett eller tre. Den första gruppen innefattar intellektuell funktionsnedsättning och/eller autism. Den tredje gruppen innefattar personer som har andra stora varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande och som gör att man har stora svårigheter att på egen hand klara daglig livsföring som att klä på sig, laga mat, förflytta sig eller kommunicera med omgivningen.

Lagen rör flera områden, såsom assistans, avlösarservice och korttidsvistelser. Du behöver själv ansöka, så kontakta din kommun för att få veta hur det går till där du bor.

Vård och habilitering

Personer med CDKL5-bristsyndrom behöver ofta kontakt med många instanser inom specialistvård och habilitering. Det är viktigt att komma ihåg att alla symtom inte nödvändigtvis beror på diagnosen. Sedvanlig vård kan också behövas.

Habilitering

Habiliteringen ger stöd och behandling för att förebygga och minska svårigheter som kan uppstå till följd av en funktionsnedsättning. Organisationen ser olika ut i landet. Oftast finns en barn- och ungdomshabilitering och på de flesta ställen även en vuxenhabilitering. För att få stöd av habiliteringen behövs remiss, exempelvis av läkare. Det går också att göra en så kallad egenremiss/egen vårdbegäran där du själv önskar råd och stöd från habiliteringen. Då behövs ett intyg som beskriver diagnos och behov av råd och stöd. I vissa kommuner finns ett råd- och stödteam för vuxna med rätt till LSS som ansvarar för habiliteringen.

Mer information:

- [Information om habilitering \(1177.se\)](http://1177.se)
- [Vilket stöd kan habiliteringen ge? \(anhoriga.se\)](http://anhoriga.se)

Professioner

Här listas professioner du kan möta inom habilitering.

- **Arbetsterapeut:** Bedömer finmotoriska förmågor, bedömer behov av, förskriver och arbetar med hjälpmedel och stöd för att vardagen ska fungera bättre.
- **Dietist:** Utreder och behandlar problem som har med nutrition/näring att göra.
- **Fritidskonsulent:** Ger information, rådgivning och stöd kring fritidsaktiviteter.
- **Kurator:** Ger information om samhällets stöd och service. Erbjuder samtalsstöd.
- **Logoped:** Utreder och behandlar tal-, språk- och kommunikationssvårigheter och sväljningsproblem, bedömer behov av, förskriver och arbetar med kommunikationshjälpmedel och andra alternativa och kompletterande

kommunikationssätt.

- **Läkare:** Ansvarar för medicinsk utredning, behandling och uppföljning, skriver intyg som kräver särskild kunskap om funktionsnedsättningar och kan remittera till andra vårdinstanser för fortsatt vård.
- **Medicinsk sekreterare/administratör:** Ansvarar för administrativ service, reception, telefon och information samt journalhantering. Är ofta en länk mellan olika aktörer/instanser inom sjukvården när det gäller kontakter och planering samt samordning av olika medicinska insatser som behövs.
- **Musikterapeut:** Använder musik och musicerande som terapeutiskt redskap för att främja hälsa, få syn på förmågor och resurser hos patienten, samt i bedömningar.
- **Psykolog:** Gör bland annat neuropsykologiska utredningar och bedömningar av intellektuell funktionsnivå, arbetar med olika former av beteendestöd samt för att öka patientens och nätverkets kunskap om hur en funktionsnedsättning kan påverka vardag, hälsa och utveckling och ger stöd i att hantera dessa utmaningar.
- **Sjukgymnast/fysioterapeut:** Arbetar med den motoriska utvecklingen och förmågan, bedömer behov av och förskriver hjälpmedel samt arbetar för att bibehålla och utveckla motoriska förmågor.
- **Sjuksköterska:** Arbetar med medicinsk omvårdnad och uppföljning.
- **Specialpedagog:** Ger råd och stöd kring individens utveckling, gör utredningar och bedömningar utifrån ett lärandeperspektiv.

Samordning av vård

Vårdplan/habiliteringsplan

En vårdplan/habiliteringsplan hjälper till att tydliggöra vilka insatser du och behandlare planerat. Den beskriver det du behöver hjälp med, planering och målet för insatserna. I planen står vem som är ansvarig för vad, samt när och i vilken ordning insatserna ska ges. Vårdplanen utvärderas och uppdateras med jämna mellanrum utifrån behov. I en del regioner är det vårdkoordinatorer som samordnar vården kring patienter som har många vårdkontakter.

Hjälpmedel

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta vardagen, till exempel genom att skapa förutsättningar för delaktighet i aktiviteter, förebygga symtom och underlätta träning och utveckling.

Många hjälpmedel förskrivs från habilitering eller primärvård. Utbud och exakt förfaringsätt varierar över landet. Diskutera tillsammans med personal på habiliteringen där ni bor för att analysera behov och komma fram till den bästa lösningen för er. När ni har fått ert/era hjälpmedel är det viktigt med regelbundna uppföljningar för att utvärdera om förutsättningar och behov förändras.

Mer information:

- [Information om olika sorters hjälpmedel \(1177.se\)](#)
- [Att få ett hjälpmedel – så går det till \(1177.se\)](#)

Företag som säljer leksaker och hjälpmedel som kan vara bra att känna till:

- [lekolar.se](#)

- komikapp.se
- varsam.se
- tfhsensory.se
- funkamera.se

Personlig assistans

Personlig assistans är ett stöd som finns för att personer med omfattande funktionsnedsättningar ska kunna vara delaktiga i samhället och leva ett så självständigt liv som möjligt. Kontaktperson och ledsagarservice är andra former av stöd som kan göra livet enklare och roligare.

Mer information:

- [Personlig assistans \(1177.se\)](http://1177.se)
- [Personlig assistans \(kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)
- [Kontaktperson enligt LSS \(kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)
- [Ledsagarservice \(fub.se\)](http://fub.se)
- [Kontaktperson \(socialstyrelsen.se\)](http://socialstyrelsen.se)

Utbildning och sysselsättning

I Sverige ska alla ha rätt till ett så gott och självständigt liv som möjligt. I det ingår till exempel att alla ska ha möjlighet att arbeta, studera eller ha någon annan meningsfull sysselsättning.

Skola

I Sverige har alla barn rätt till utbildning. För barn och unga med CDKL5-bristsyndrom kan det behövas extra planering och stöd i förskola och skola. En del kommuner har förskolor som är extra vana eller är anpassade för att möta barn med funktionsnedsättning.

De flesta med CDKL5-bristsyndrom går i anpassad grundskola och många väljer också att fortsätta i anpassad gymnasieskola.

Mer information:

- [Anpassade grundskolan är till för ditt barn. \(skolverket.se\)](https://skolverket.se)
- [Anpassade gymnasieskolan är till för ditt barn. \(skolverket.se\)](https://skolverket.se)
- [Specialpedagogiska skolmyndigheten ger stöd till skolans personal \(spsm.se\)](https://spsm.se)
- [Förskola och skola för elever med funktionsnedsättning \(funktionenhindersguiden.se\)](https://funktionenhindersguiden.se)

Obs! Viss information gäller endast Stockholm, men den mesta av informationen är nationell.

Daglig verksamhet

Vuxna personer som inte förvärvsarbetar eller utbildar sig kan få daglig verksamhet. Verksamheten ska erbjuda den enskilde stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap. På länkarna nedan kan du läsa mer om daglig verksamhet, hur den organiseras och vad den kan bestå av.

Mer information:

- [Daglig verksamhet, \(socialstyrelsen.se\)](https://socialstyrelsen.se)
- [Daglig verksamhet och meningsfull sysselsättning \(funktionenhindersguiden.se\)](https://funktionenhindersguiden.se)

Boende

Ibland kan bostaden behöva anpassas för att bli tillgängligare och säkrare. Kanske behövs mer plats för hjälpmedel eller ett anpassat badrum? Eller så behövs kanske en spisvakt eller grind till trädgården? När personen blir vuxen kan anpassat boende av olika slag behövas.

Mer information:

- [Vad är bostadsanpassningsbidrag? \(boverket.se\)](http://boverket.se)
- [Boendialternativ för vuxna enligt LSS \(kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)
- [Boendeformer för personer med funktionsnedsättning \(boverket.se\)](http://boverket.se)

Ekonomiskt stöd

Både vårdnadshavare och personen själv i vuxen ålder kan ansöka om olika former av ekonomiskt stöd. Som vårdnadshavare går det exempelvis att söka stöd för merkostnader och extra tid för omvårdnad och tillsyn som kopplas till funktionsnedsättningen. Det finns också fonder att söka medel ifrån för exempelvis läger, semestrar eller vissa hjälpmedel och leksaker.

Mer information:

- [Information om ersättningar gällande funktionsnedsättningar \(forsakringskassan.se\)](http://forsakringskassan.se)
- [Ekonomiskt stöd och bidrag för vuxna med funktionsnedsättning \(funktionenhindersguiden.se\)](http://funktionenhindersguiden.se)
- [Ekonomiskt stöd och bidrag för dig som anhörig \(funktionenhindersguiden.se\)](http://funktionenhindersguiden.se)
- [Fonder och stiftelser– Infoteket om funktionshinder \(region uppsala.se\)](http://region uppsala.se)

Obs! Information om utbud och kontaktvägar i funktionshindersguiden gäller endast Stockholm, men den mesta av informationen om samhällets stöd är generell.

Anhörigstöd och avlastning

Att vara anhörig till en person med CDKL5-bristsyndrom påverkar hela familjen. Det kräver fler kontakter och att göra vardagliga saker kräver mer planering. Eget stöd för anhöriga kan vara viktigt, liksom möjlighet till avlösning.

Tankar, känslor och funderingar kopplade till syndromet kan väckas hos både föräldrar och syskon. En del habiliteringar eller andra organisationer erbjuder syskonstöd.

Vårdnadshavare kan behöva avlösning för att få vila, bland annat eftersom omvårdnadsbehovet ofta är större hos personer med CDKL5-bristsyndrom. Det finns olika alternativ, till exempel korttidsvistelse utanför hemmet. En sådan korttidsvistelse kan också ge personen med CDKL5-bristsyndrom nya kontakter och erfarenheter samt också vara ett sätt att prova på att bo hemifrån.

Mer information:

- [Anhöriga till personer med flerfunktionsnedsättning \(nka.se\)](http://nka.se)
- [Insatser och stöd enligt LSS \(Kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)
- [Anhörigstöd – stöd för dig som vårdar eller stödjer en närstående \(1177.se\)](http://1177.se)

Ställföreträdarskap

Upp till att en person fyller 18 år är det vårdnadshavare som ansvarar för personen och bevakar hans eller hennes intressen. För vuxna som behöver hjälp att bevaka sin rätt och sina intressen behövs en ställföreträdare, det kan vara en anhörig eller någon annan.

Mer information:

- [Regler om ställföreträdare \(Kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)

- [När du inte kan ta hand om din ekonomi eller bevaka dina rättigheter \(funktionshindersguiden.se\)](#)
- [God man och förvaltare \(Sveriges Domstolar\)](#)
- [Lättillgänglig text om ställföreträdarskap \(fub.se\)](#)

Obs! Viss information i funktionshindersguiden gäller endast Stockholm men den mesta av informationen är nationell.

Olika faser i livet

Barn

Det finns mycket stöd från samhället att få för personer med funktionsnedsättning. Som förälder kan det vara svårt att veta i vilken ände du ska börja när diagnosen är ny. Därför finns här några praktiska råd som kan vara till stöd. Inspiration har hämtats från [Rett syndrom i Sverige \(RSIS\)](#).

Vård och habilitering:

- Kontakta ert habiliteringcenter där ditt barn kommer att ingå i ett team med olika professioner.
- Löpande: Spela in ovanliga eller avvikande beteenden för att kunna visa din läkare eller annan profession. Spåra framsteg eller regression genom att fota, filma eller notera i en loggbok.

Identifiera behov av samordnare för vården, såsom en sjuksköterska eller läkare, som hjälper till att organisera och koordinera de olika behandlingar och stöd som personen med CDKL5-bristsyndrom behöver.

Praktiskt och ekonomiskt:

- Ansök vid behov om parkeringstillstånd och färdtjänst för rörelsehindrade.
- Kolla upp med Försäkringskassan om omvårdnadsbidrag och merkostnadsbidrag.
- Ta kontakt med kommunen för att ta reda på vart du vänder dig för att få stöd om du behöver exempelvis korttidsboende, assistans eller anpassning av bostaden.

Familjestöd:

Att leva med en person med CDKL5-bristsyndrom kan vara utmanande, och det kan vara bra att söka stöd från familj och vänner, såväl som professionella stödorganisationer och verksamheter. Att ha socialt stöd från andra personer med CDKL5-bristsyndrom och deras familjer kan vara värdefullt och kan ge möjlighet att dela erfarenheter och stötta varandra.

Tonåring

Det är viktigt att känna till att stödet från samhället förändras vid övergången till vuxenlivet. Det kan kännas avlägset i början av tonåren men det är bra att förbereda övergången från barn- till vuxenvård i god tid. Övergången sker vid cirka 18 års ålder med viss variation över landet. Redan ett par år innan dess är det bra att börja diskutera med viktiga vårdkontakter och att sätta sig in i vad övergången till vuxen ålder innebär. I en del regioner och kommuner finns en koordinator/samordnare för att underlätta övergången.

En förändring som sker redan när barnet fyller 13 år är att vårdnadshavare inte automatiskt har tillgång till barnets journal. I samråd med varje mottagning kan vårdnadshavare ges möjlighet att läsa journalen fram till att ungdomen fyllt 16 år. Mellan 16 och 18 års ålder kan vårdnadshavaren inte läsa ungdomens journal. Inför övergången är det viktigt att viktiga vårdgivare gör en slutanteckning som kan följa personen.

För en del ungdomar kan korttidsvistelse, stunder med kontaktpersoner eller annan assistans vara ett sätt att bli mer självständig och på så sätt förberedas för vuxenlivet.

Vuxen

Vid 18 års ålder kan personer som själva inte kan bevaka sina intressen ansöka om att få en ställföreträdare, exempelvis God man.

Övergången mellan barn- och vuxenvård är en stor omställning för många. Det är viktigt att viktiga vårdgivare gör en slutanteckning där individens behov och vilken vård som getts sammanfattas. Barnsjukvården behöver skicka en remiss till sina motsvarande avdelningar inom vuxensjukvården. I många fall är det bra med ett överföringsmöte med företrädare från både barn- och vuxensjukvård.

Det pågår ett nationellt arbete med att utveckla en vägledning till hälso- och sjukvården i Sverige för att underlätta övergången för personer och familjer. I en del regioner och kommuner finns en koordinator/samordnare som hjälper till.

Efter avslutad skolgång erbjuds många med Retts syndrom daglig verksamhet. Verksamheten ska erbjuda stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap. Det finns olika alternativ på boendeformer, exempelvis eget boende med assistans i anslutning till eller på avstånd från föräldrahemmet eller på boenden med andra. Läs mer om detta under rubriken "Samhällsstöd".

På Nationellt kompetenscenter anhöriga (NKA) kan du läsa mer om att bli [vuxen med flerfunktionsnedsättning](#).

Äldre

Daglig verksamhet erbjuds i allmänhet till personer i yrkesverksam ålder. Därefter behöver en meningsfull tillvaro erbjudas i boendet.

Det är viktigt att följa hälsan noggrant när personen blir äldre. En del hälsocentraler har särskilt omhändertagande för personer med komplex symtombild.

Anhöriga blir också äldre och det kan väcka oro för framtiden. [Nationellt kompetenscenter anhöriga \(NKA\)](#) har samlat material som rör planering och funderingar inför framtiden.

Läs mer om att funktionsnedsättning och åldrande:

- gottliv.nu
- fub.se

Forskning

Ett allt större antal studier pågår för att öka kunskapen om CDKL5-bristsyndrom. Många av studierna handlar om att försöka koppla ihop genetik med symtom eller att beskriva hur vanligt det är att olika symtom förekommer inom gruppen. Vi försöker hålla oss uppdaterade och länkar både till svensk och internationell forskning. För vissa forskningsartiklar kan det krävas betalning.

Vid frågor om forskningsartiklar är ni välkomna att [kontakta oss](#).

Forskning om syndromet

Generellt om diagnosen

- [Caregivers' Perceptions of Clinical Symptoms, Disease Management, and Quality of Life Impact in Cases of Cyclin-Dependent Kinase-Like 5 Deficiency Disorder: Cross-](#)



[Sectional Online Survey.](#)

(2025) Amin, S., Partridge, C. A., Leonard, H., Downs, J., Allvin, H., Ficara, V., Pain, E. & Korolainen, M. A.

- [CDKL5 Deficiency Disorder.](#)

(2024) Apr 11 [Updated 2025 May 1]. Benke, T. A., Demarest, S., Angione, K., Saldaris, J., Marsh, E. D., Olson, H. & Haviland, I. I: Adam, M. P., Bick, S., Mirzaa, G. M. m.fl. redaktörer. Gene reviews.

- [CDKL5 Deficiency Disorder: Some Lessons Learned 20 Years After the First Description.](#)

(2024) Pestana Knight, E. M. & Olson, H. E.

- [International consensus recommendations for the assessment and management of individuals with CDKL5 deficiency disorder.](#)

(2022) Amin, S., Monaghan, M., Aledo-Serrano, A., Bahi-Buisson, N., Chin, R. F., Clarke, A. J., Cross, J. H., Demarest, S., Devinsky, O., Downs, J., Pestana Knight, E. M., Olson, H., Partridge, C-A., Stuart, G., Trivisano, M., Zuberi, S. & Benke, T. A.

- [CDKL5 deficiency disorder: clinical features, diagnosis, and management.](#)

(2022) Leonard, H., Downs, J., Benke, T. A., Swanson, L., Olson, H. & Demarest, S.

- [Clinical manifestations and epilepsy treatment in Japanese patients with pathogenic CDKL5 variants.](#)

(2021) Kobayashi, Y., Tohyama, J., Takahashi, Y., Goto, T., Haginoya, K., Inoue, T., Kubota, M., Fujita, H., Honda, R., Ito, M., Kishimoto, K., Nakamura, K., Sakai, Y., Takanashi, J-I., Tanaka, M., Tanda, K., Tominaga, K., Yoshioka, S., Kato, M., ... Matsumoto, N.

- [CDKL5 deficiency disorder in males: five new variants and review of the literature.](#)

(2021) Siri, B., Varesio, C., Freri, E., Darra, F., Gana, S., Mei, D., Porta, F., Fontana, E., Galati, G., Solazzi, R., Niceta, M., Veggiotti, P. & Alfei, E.



- [Cyclin-Dependent Kinase-Like 5 Deficiency Disorder: Clinical Review.](#)
(2019) Olson, H.E., Demarest, S. T., Pestana-Knight, E. M., Swanson, L. C., Iqbal, S., Lal, D., Leonard, H., Cross, J. H., Devinsky, O. & Benke, T. A.
- [CDKL5 deficiency disorder: Relationship between genotype, epilepsy, cortical visual impairment, and development.](#)
(2019) Demarest, S. T., Olson, H. E., Moss, A., Pestana-Knight, E., Zhang, X., Parikh, S., Swanson, L. C., Riley, K. D., Bazin, G. A., Angione, K., Niestroj, L. M., Lal, D., Juarez-Colunga, E. & Benke, T. A.
- [Severity assessment in CDKL5 deficiency disorder.](#)
(2019) Demarest, S., Pestana-Knight, E. M., Olson, H. E., Downs, J., Marsh, E. D., Kaufmann, W. E., Partridge, C-A., Leonard, H., Gwadry-Sridhar, F., Elibri Frame, K., Cross, J. H., Chin, R. F. M., Parikh, S., Panzer, A., Weisenberg, J., Utley, K., Jaksha, A., Amin, S., Khwaja, O. & Benke, T. A.
- [Functional Abilities in Children and Adults with the CDKL5 Disorder.](#)
(2016) Fehr, S., Downs, J., Ho, G., de Klerk, N., Forbes, D., Christodoulou, J., Williams, S. & Leonard, H.
- [Prevalence and onset of comorbidities in the CDKL5 disorder differ from Rett syndrome.](#)
(2016) Mangatt, M., Wong, K., Anderson, B., Epstein, A., Hodgetts, S., Leonard, H. & Downs, J.
- [Optimizing the molecular diagnosis of CDKL5 gene-related epileptic encephalopathy in boys.](#)
(2014) Mei, D., Darra, F., Barba, C., Marini, C., Fontana, E., Chiti, L., Parrini, E., Dalla Bernardina, B. & Guerrini, R.
- [The CDKL5 disorder is an independent clinical entity associated with early-onset encephalopathy.](#)
(2013) Fehr, S., Wilson, M., Downs, J., Williams, S., Murgia, A., Sartori, S., Vecchi, M., Ho, G., Polli, R., Psoni, S., Bao, X., de Klerk, N., Leonard, H. & Christodoulou, J.



- [CDKL5 and ARX Mutations in Males With Early-Onset Epilepsy.](#)
(2013) Mirzaa, G. M., Paciorkowski, A. R., Marsh, E. D., Berry-Kravis, E. M., Medne, L., Alkhateeb, A., Grix, A., Wirrell, E. C., Powell, B. R., Nickels, K. C., Burton, B. Paras, A., Kim, K., Chung, W., Dobyns, W. B. & Das, S.
- [CDKL5-Related Disorders: From Clinical Description to Molecular Genetics.](#)(2011)
Bahi-Buisson, N. & Bienvenu, T.
- [Key clinical features to identify girls with CDKL5 mutations](#)
(2008) Bahi-Buisson, N., Nectoux, J., Rosas-Vargas, H., Milh, M., Boddaert, N., Girard, B., Cances, C., Ville, D., Afenjar, A., Rio, M., Héron, D., N'Guyen Morel, M. A., Arzimanoglou, A., Philippe, C., Jonveaux, P., Chelly, J. & Bienvenu, T.

Andning

- [Long time polysomnographic sleep and breathing evaluations in children with CDKL5 deficiency disorder.](#)
(2023) Hagebeuk, E. E. O., Smits, A. & de Weerd, A.

Epilepsi

- [CDKL5 deficiency-related neurodevelopmental disorders: a multi-center cohort study in Italy.](#)
(2024) Dell'Isola, G. B., Fattorusso, A., Pisani, F., Mastrangelo, M., Cordelli, D. M., Pavone, P., Parisi, P., Ferretti, A., Operto, F. F., Elia, M., Carotenuto, M., Pruna, D., Matricardi, S., Spezia, E., Spalice, A., Scorrano, G., Savasta, S., Prontera, P., Di Cara, G., ... Verrotti, A.
- [CDKL5 alterations lead to early epileptic encephalopathy in both genders.](#)
(2011) Liang, J. S., Shimojima, K., Takayama, R., Natsume, J., Shichiji, M., Hirasawa, K., Imai, K., Okanishi, T., Mizuno, S., Okumura, A., Sugawara, M., Ito, T., Ikeda, H., Takahashi, Y., Oguni, H., Imai, K., Osawa, M. & Yamamoto, T.

Kommunikation

- [Communication of individuals with CDKL5 deficiency disorder as observed by caregivers: A descriptive qualitative study.](#)
(2024) Keeley, J., Benson-Goldberg, S., Saldaris, J., Lariviere, J., Leonard, H., Marsh, E. D., Demarest, S. T., Benke, T. A., Jacoby, P. & Downs, J.
- [Eye-trackers, digital-libraries, and print-referencing: A single case study in CDKL5](#)
(2021) Benson-Goldberg, S. & Erickson, K.

Mag- och tarmbesvär

- [Gallstone Ileus in a 25-Year-Old Female With Cyclin-Dependent Kinase-Like 5 Deficiency Disorder: A Case Report.](#)
Onoda, H., Kuroda, M., Takeguchi, R., Tanaka, R., Ishii, D., Miyagi, H., Hirasawa, M. & Takahashi, S.

Sinnesintryck

- [Cortical Visual Impairment in CDKL5 Deficiency Disorder](#)
(2022) Quintiliani, M., Ricci, D., Petrianni, M., Leone, S., Orazi, L., Amore, F., Gambardella, M. L., Contaldo, I., Veredice, C., Perulli, M., Musto, E., Mercuri, E. M. & Battaglia, D. I.
- [Cerebral visual impairment in CDKL5 deficiency disorder: vision as an outcome measure.](#)
(2021) Olson, H. E., Costantini, J. G., Swanson, L. C., Kaufmann, W. E., Benke, T. A., Fulton, A. B., Hansen, R., Poduri, A. & Heidary, G.

Utvecklingsneurologi

- [Exploring neurodevelopment in CDKL5 deficiency disorder: Current insights and future directions.](#)

(2025) Dell'Isola, G. B., Perinelli, M. G., Frulli, A., D'Onofrio, G., Fattorusso, A., Siciliano, M., Ferrara, P., Striano, P. & Verrotti, A.

- [Electrophysiological biomarkers of brain function in CDKL5 deficiency disorder.](#)

(2022) Saby, J. N., Mulcahey, P. J., Zavez, A. E., Peters, S. U., Standridge, S. M., Swanson, L. C., Lieberman, D. N., Olson, H. E., Key, A. P., Percy, A. K., Neul, J. L., Nelson, C. A., Roberts, T. P. L., Benke, T. A. & Marsh, E. D. P.

Internationella riktlinjer

En internationell expertgrupp bestående av yrkesverksamma inom hälso- och sjukvården med erfarenhet av CDKL5-bristsyndrom har utvecklat riktlinjer för vård och behandling. De analyserade viktiga resultat från 452 studier som involverade personer med CDKL5-bristsyndrom.

På grund av begränsad forskning röstade expertgruppen fram rekommendationer.

Företrädare för anhöriga till personer med syndromet deltog som rådgivare vid olika delar av processen. Resultatet publicerades 2022 i artikeln [International consensus recommendations for the assessment and management of individuals with CDKL5 deficiency disorder.](#)

Amin, S., Monaghan, M., Aledo-Serrano, A., Bahi-Buisson, N., Chin, R. F., Clarke, A. J., Cross, J. H., Demarest, S., Devinsky, O., Downs, J., Pestana Knight, E. M., Olson, H., Partridge, C-A., Stuart, G., Trivisano, M., Zuberi, S. & Benke, T. A. (2022) International consensus recommendations for the assessment and management of individuals with CDKL5 deficiency disorder. *Frontiers in Neurology*, 13, [doi. 10.3389/fneur.2022.874695](#)

Databaser med aktuella studier

Internationella databaser med information om aktuella studier. Använd sökorden ”CDKL5-Deficiency Disorder” eller CDD”.

Källa: Socialstyrelsens kunskapsbas.

- Den europeiska databasen [Orphanet](#) samlar information om forskning som rör sällsynta hälsotillstånd.
- Databasen [EU Clinical Trials Register](#) drivs av EU:s läkemedelsmyndighet EMA som samlar information om europeiska kliniska studier.
- Den amerikanska databasen [ClinicalTrials.gov](#) samlar information om kliniska studier.

Mer information

Mer om CDKL5-bristsyndrom, sällsynta diagnoser, funktionsnedsättning och att vara anhörig hittar du på hemsidorna som är listade nedan.

Sällsynta diagnoser

- [Ågrenska – nationellt kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd och andra funktionsnedsättningar](#)
- [NOC – nätverket för ovanliga kromosomavvikelser](#)
- [Mun H center – nationellt orofacialt \(mun och ansikte\) kunskapscenter för sällsynta hälsotillstånd](#)
- [CSD – centrum för sällsynta diagnoser i Samverkan](#)

Funktionsnedsättning

- [Heja olika – oberoende webbtidning om funktionsrättsfrågor och funktionshinderspolitik.](#)
- [RBU – Riksförbundet för rörelsehindrade barn och ungdomar](#)
- [Our Normal – mötesplats för familjer med barn med normbrytande funktionsvariationer](#)
- [Riksförbundet FUB – arbetar för att personer med intellektuell funktionsnedsättning och deras anhöriga ska kunna leva ett gott liv.](#)
- [Infoteket om funktionshinder drivs av Region Uppsala. Viss information rör endast Uppsala men den största delen är generell.](#)
- [Funktionshinderguiden drivs av Habilitering och hälsa i Stockholm. Viss information gäller endast Stockholm men den största delen är generell.](#)

Anhörig

[Nationellt kompetenscentrum anhöriga \(NKA\)](#) samlar kunskap och information om att vara anhörig och vilket stöd anhöriga behöver. Exempel på bra sidor på NKAs webbplats, som kan vara relevanta för anhöriga till någon med Phelan McDermid syndrom:

- [Anhörigstrategin](#)
- [Första tiden](#)
- [Framtiden](#)
- [Kvalificerad omvårdnad](#)
- [Vi är med](#)
- [Syskon](#)
- [Samtalsgrupp \(för anhöriga till personer med flerfunktionsnedsättning\)](#)