



Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)

CDKL5 Deficiency Disorder – Encéphalopathie Epileptique liée à CDKL5

Synthèse à destination du médecin traitant



**Centre de référence
Déficiences intellectuelles de causes rares
Et
Epilepsies Rares**

Filière DéfiScience

Synthèse à destination du médecin traitant

Caractéristiques de la maladie

L'encéphalopathie épileptique liée à CDKL5 ou CDD (CDKL5 Deficiency Disorder) est une maladie rare récemment reconnue dans la classification de l'OMS, comme « CDKL5 Deficiency Disorder » (1^{er} octobre 2020), à l'origine d'une encéphalopathie développementale et épileptique caractérisée par une épilepsie débutant dans les premiers mois de vie, évoluant souvent vers la pharmacorésistance associée à un polyhandicap comportant des spécificités cliniques telles que des stéréotypies et des troubles du comportement.

Diagnostic

Prise en charge

Dans l'enfance, la prise en charge est celle d'une **épilepsie pharmacorésistante** dans un contexte de **polyhandicap**. Les comorbidités neurologiques et extra-neurologiques sont nombreuses.

Surveillance

Évaluation médicale pluridisciplinaire bi-annuelle (au minimum) avant 6 ans, puis tous les ans : examen neuro-moteur, examen ophtalmologique, évaluation de l'épilepsie (clinique et éventuellement EEG), dépistage clinique des complications orthopédiques (scoliose, cyphose, luxation de hanche, équin), évaluation du comportement (anxiété, agitation, auto-et hétéroagressivité) et évaluation de la qualité du sommeil (durée, réveils nocturnes), surveillance de la croissance (poids, taille, puberté), dépistage et anticipation des complications respiratoires (pneumopathies de déglutition, encombrements respiratoires), évaluation des troubles digestifs (reflux gastro-oesophagien, troubles de l'oralité et/ou de déglutition avec dépistage de fausse-routes, constipation, et si nécessaire suivi de la gastrostomie). À partir de l'âge de 6 ans, une évaluation de la fragilité osseuse (ostéodensitométrie et bilans du métabolisme osseux et nutritionnel) est recommandée tous les 2 ans. Un suivi bucco-dentaire est également recommandé.

La transition vers l'âge adulte doit être anticipée pour les jeunes dès les premiers signes pubertaires.

Chez l'adulte, la prise en charge multidisciplinaire doit se poursuivre par une équipe expérimentée dans l'épilepsie dans le contexte du polyhandicap. L'épilepsie et les troubles orthopédiques restent fréquents à l'âge adulte et peuvent justifier d'une prise en charge par une équipe habituée à la prise en charge de ces troubles dans le contexte du polyhandicap. Les suivis gastro-entérologique et pneumologique doivent être poursuivis en raison de l'importance des troubles de l'oralité et de la déglutition et des troubles respiratoires (pneumopathies de déglutition).

La recherche d'une structure adaptée et la mise en place d'une mesure de protection juridique doivent aussi être anticipées avec les professionnels et la famille.

Rôles du médecin généraliste

- Orienter l'enfant vers un service de neurologie pédiatrique pour confirmer le diagnostic.
- Veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe multidisciplinaire connaissant les spécificités du syndrome CDKL5 Deficiency disorder selon les recommandations du PNDS.
- Assurer la surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes.
- Assurer le suivi habituellement recommandé chez tous les patients (enfants ou adultes) : vérification et mise à jour des vaccinations, suivi de la croissance notamment.

Informations complémentaires

Centres de Référence et de Compétences des Déficiences intellectuelles de causes rares et Polyhandicap

Centre de référence Déficiences intellectuelles de causes rares - Polyhandicap

<http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/defisciences-rett/>

Carte des centres labellisés sur le site de la filière DéfiScience

<http://www.defiscience.fr>

Orphanet : <http://www.orpha.net>

Association nationale de patients

Association

association CDKL5 Alliance Francophone <https://cdkl5.fr/trouble-cdkl5/>

Association Française du syndrome de Rett – groupe CDKL5

Liste des abréviations

ACTH	Adreno corticotrophic hormone
ADN	Acide désoxyribonucléique
ALD	Affection de longue durée
AMM	Autorisation de mise sur le marché
ANSM	Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé
CAMPS	Centre d'Aide Médico-Sociale Précoce
CDD	CDKL5 Deficiency Disorder
CBD	Cannabidiol
CRMR	Centre de référence maladies rares
EEAP	Etablissement pour enfants et adultes polyhandicapés
EEG	Electroencéphalogramme
ESPGHAN	European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition
FAM	Foyer d'accueil médicalisé
HAS	Haute Autorité de Santé
IMC	Indice de masse corporelle (BMI body mass index)
IME	Institut médico-éducatif
IMP	Institut médico-pédagogique
IRM	Imagerie par résonnance magnétique
MAS	Maison d'accueil spécialisé
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
MPR	Médecine physique et de réadaptation
NGS	Next-generation sequencing
ORL	Oto-rhino-laryngologiste
PCR quantitative	Polymerase Chain Reaction
PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
RTU	Recommandations temporaire d'utilisation
SESSAD	Service d'éducation spéciale et de soins à domicile
SHD	Séquençage à haut débit
VNS	Stimulateur du nerf vague