



SOCIALSTYRELSEN

Infantile spasmer

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Infantile spasmer

Beskrivelse	Epilepsiform, der rammer børn i alderen 3 måneder til 1 1/2 år. Årsagen er i de fleste tilfælde en tilgrundliggende hjernelidelse (f.eks. <u>tuberøs sclerose</u>), men i ca. 20% af tilfældene kender man ikke årsagen. Symptomerne er pludselige krampeanfald i serier ofte i forbindelse med indsovning eller opvågning. Den psykomotoriske udvikling hæmmes eller går tilbage. Diagnosen stilles bl.a. ved EEG undersøgelse af hjernens elektriske aktivitet. Behandlingen er medicinsk (bl.a. ACTH), og især hvis der ikke er tilgrundliggende forandringer i hjernen kan behandlingen medføre normal udvikling.
Kilde:	Nordisk Lærebog i Pædiatri, 10. udg., side 462.
Forfatter	Læge John-Erik Stig Hansen
Udarbejdet:	November 2001
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: Dansk Epilepsiforening
Betydningen af en god udredning	Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være



SOCIALSTYRELSEN

tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden: [ÅUH, Skejby \(Børneafdeling A\)](#)
Børneafdeling A
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N
Tlf.: 8949 5566

[Videnscenter om Epilepsi](#)
Kolonivej 7, 1
4293 Dianalund
Tlf.: 5827 1294
Mail: Videnscenter@epilepsi.dk

Danske og nordiske links: rarelink.dk
Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

[Ugeskrift for Læger](#)
Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Internationale links: [National Institute of Neurological Disorders and Stroke \(NINDS\)](#)
Institut under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH). Beskæftiger sig med hjerne- og neurologisk forskning. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.



SOCIALSTYRELSEN

NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

UCL Institute of Child Health

Engelsk hjemmeside lavet af Great Ormond Street Hospital for Children NHS Trust (GOSH) og UCL Institute of Child Health (ICH).

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og



SOCIALSTYRELSEN

hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinsk verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Desuden findes der en engelsk støttegruppe for forældre, West Syndrome Support Group, UK, som har en hjemmeside med mere information, links og diskussionsforum.