



SOCIALSTYRELSEN

Lissencephali

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [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](#)

Lissencephali

Beskrivelse

Introduktion

Lissencephali er en sjælden fejludvikling af hjernen under fosterudviklingen, hvor hjernens overflade er glat og ikke furet, som normalt. Symptomerne er udviklingshæmning, slaphed i kroppen, epileptiske anfald, spise- og synkeproblemer og muskelspasmer. Lissencephali kan være ledsaget af andre misdannelser og led i et syndrom, f.eks. Miller-Dieker syndrom. Man skelner mellem to typer af lissencephali, type 1 (også kaldet klassisk) og type 2 (også kaldet brostens lissencephali).

Symptomer

I de første måneder vil barnet synes at udvikles normalt. De første symptomer vil oftest være manglende opmærksomhed. Ofte vil barnet ikke med øjnene følge en genstand som er i bevægelse. Der kan også ses slaphed i kroppen. Andre symptomer kan være



SOCIALSTYRELSEN

manglende kropsaktivitet, dårlig kontrol af hovedet, spise- og synkeproblemer.

Efter 2 til 6 måneder kan barnet udvise tegn på udviklingshæmning. Det kan virke uinteressert i omgivelserne, fx ved ikke at række ud efter ting eller ved ikke at sige lyde. Selvom tilstanden kan blive bedre med tiden, er barnet typisk udviklingsmæssigt tilbagestående i forhold til jævnaldrende. Nogle kan have meget lille hoved (mikrocephali). Andre tegn kan være svagt åndedræt og tendens til lungebetændelse.

Der kan desuden være udviklingshæmning i forskellig grad samt epileptiske anfald, muskelspasmer og nedsat bevægelighed. I nogle tilfælde er der desuden misdannelser af ansigt, hænder og fødder.

Årsag

Tidligt i graviditeten vil fosterets nerveceller i hjernens centrale kanal begynde at dele sig. De nydannede nerveceller bruger støttecellerne til at bevæge sig ud på ydersiden af hjernen, som kaldes hjernebarken. Nye nerveceller vil normalt lægge sig oven på de forrige dannede nerveceller, således at de nyeste nerveceller ligger yderst på hjernebarken. Ved lissencephali er der typisk problemer med nervecellernes indre skelet, så nervecellernes migrationsevne vil være nedsat. Med andre ord kan nervecellerne ikke bevæge sig til ydersiden af hjernen, og ender ikke i deres normale position. Den normale 6-lags opdeling af hjernebarken ødelægges, og den ser derfor fortykket ud uden de korrekte foldninger, og nervecellerne bliver ikke i stand til at lave de normale forbindelser med andre nerveceller.

Arvelighed

Årsagen til Lissencephali er en genetisk mutation som ofte optræder uden fortilfælde i familien, men den kan også være arvelig - i nogle tilfælde recessiv, i andre kønsbunden. Type 1 lissencephali (klassisk lissencephali) er oftest associeret med følgende gener: :

- LIS1 genet på kromosom 17. Ved Miller Dieker syndrom ses en deletion på kromosom 17 som omfatter LIS1 og flere andre gener, som bevirker at patienterne foruden lissencephali får andre misdannelser



SOCIALSTYRELSEN

- TUBA3 på kromosom 12.
- DCX på X-kromosomet.

Flere andre gendefekter kan dog også medføre lissencephali, fx mutationer i ARX, RELN eller VLDLR generne. Hertil kommer en række gener som forårsager type 2 lissencephali, som bla. omfatter sygdommene Walker-Warburg syndrom, muscle-eye-brain sygdom og flere andre.

Gentagelsesrisikoen i familien afhænger af hvilken gendefekt der er tale om.

Man mener dog at sygdommen i visse tilfælde også kan skyldes faktorer, der ikke er genetiske, såsom virusinfektioner under graviditeten eller manglende blodtilførsel til fosteret.

Diagnosticering

Diagnosen kan stilles vha. CT- eller MR-scanninger af hjernen. Disse scanninger kan vise om hjernebarken er glat og mangler de karakteristiske foldninger. Desuden kan der foretages genetiske undersøgelser, hvilket er vigtigt af hensyn til gentagelsesrisikoen i familien..

Behandling

Lissencephali kan ikke helbredes. Behandlingen består i at lindre symptomerne. Fysioterapi kan styrke svage muskler og give bedre kontrol af kroppen. Krampeanfaldene kan behandles med medicin, afhængigt af styrken og hyppigheden. Læger og kostvejledere kan hjælpe til med, at barnet får den rette kost, for at sikre en alderssvarende vægtøgning. Desuden kan der ved svære synkeproblemer indlægges en madesonde. Øjenlæger kan hjælpe med at afklare eventuelle synsproblemer. Ophobning af hjernevæske (hydrocephalus) forårsager øget tryk i kraniet og kan kræve, at der anlægges et dræn til at bortlede væsken.



SOCIALSTYRELSEN

Prognose

Prognosen for børn med lissencephali afhænger stærkt af graden af fejludviklingen i hjernen. Nogle børn dør før det andet leveår. Nogle overlever, men viser ikke nogen betydelig udvikling efter 3-5 måneders alderen. Andre kan have en næsten normal udvikling og intelligens. Særlig støtte og undervisning kan forbedre barnets evne til at medvirke i hverdagsaktiviteter.

Nye tilfælde: Europæiske undersøgelser estimerer 10-12 nye tilfælde per million fødsler. Det svarer til ca. 1 tilfælde årligt i Danmark.

Kilde: [Madisons Foundation](#)
[National Organisation for Rare Disorders](#)
[National Institutes of Health \(NIH\) Office of rare diseases \(ORD\)](#)
[National Institute of Neurological Disorders and Stroke](#)
[Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser](#)
[Medpedia](#)

Forfatter Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Niels Michelsen, professor, PhD, speciallæge i pædiatri og samfundsmedicin/klinisk socialmedicin. Teksten er desuden kommenteret af følgende medlemmer af CSH's eksterne ekspertgruppe: Direktør, overlæge Karen Brøndum-Nielsen, Kennedy Centeret, overlæge Helle Hjalgrim, Epilepsihospitalet i Dianalund, overlæge, dr.med. Susanne Kjærgaard, Klinisk Genetisk Afd., Rigshospitalet samt af dr. med. Peter Born, neuropædiatrisk afdeling, RH.

Udarbejdet: Februar 2010

Andre med samme diagnose? Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom

Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.

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.

Støttemuligheder

Betingelser for offentlig støtte

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

Merudgifter

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.



SOCIALSTYRELSEN

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.

Læs mere om merudgifter til handicappede børn

Læs mere om merudgifter til handicappede voksne

Læs også denne guide til forældre med handicappede børn (pdf)

Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn

Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne

Træning og fysioterapi

Som udgangspunkt er al træning nu et kommunalt ansvar. Har du brug for genoptræning f.eks. efter hospitalsindlæggelse eller vedligeholdende træning, kan du kontakte din kommune, der vil orientere dig om reglerne og vurdere, om du er berettiget.

Har du behov for vederlagsfri fysioterapi skal du opfylde nogle betingelser. Dels skal der være tale om et svært handicap i det daglige, dels skal din diagnose være omfattet af en diagnoseliste udvalgt af Sundhedsstyrelsen. Hvis du opfylder betingelserne, kan du hos din læge få henvisning til en fysioterapeut, der yder vederlagsfri fysioterapi.

Også børn er omfattet af disse regler – dog kan specialiseret genoptræning finde sted i hospitalsregi.

Læs mere om kommunens tilbud om genoptræning og vedligeholdelsestræning

Læs mere om genoptræning og vedligeholdelsestræning

Læs mere om vederlagsfri fysioterapi

Læs mere om genoptræning i hospitalsregi

Tabt arbejdsfortjeneste

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket tabt arbejdsfortjeneste, hvis barnets lidelse gør det nødvendigt, at barnet passes i hjemmet, og det er mest hensigtsmæssigt, at det er af forældrene, der passer barnet. Det kan f.eks. være, hvis barnet er for syg til pasning ude eller hvis der mangler relevant dagtilbud i



SOCIALSTYRELSEN

en periode.

Tabt arbejdsfortjeneste kan bevilges til dækning af indtægtstab ved delvis nedsættelse af arbejdstid begrundet i barnets handicap f.eks. hvis der er række praktiske opgaver, der skal løses, før barnet kommer hjem, hvis barnet udtrættes og ikke magter en hel dag i dagtilbud m.v. Kan yderligere gives for enkeltdage til kontrol, behandling m.v. og i sammenhængende perioder, hvis en forælder skal være hos sit barn under hospitalsindlæggelse eller hvis forældrene skal deltage i kurser, der skal sætte dem bedre i stand til at tage vare på barnet og dets særlige vanskeligheder.

Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste

Læs også denne guide til forældre med handicappede børn

Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste

Hjælpe midler

Ved betydelige fysiske funktionsnedsættelser, kan der være behov for hjælpemidler. Kommunen låner ud eller giver tilskud, hvis hjælpemidlet i væsentlig grad kan hjælpe dig eller lette dagligdagen i dit hjem, eller er nødvendigt for at du kan udføre et erhverv. Du skal søge kommunen inden du anskaffer et hjælpemiddel.

Mere information om hjælpemidler og om forbrugsgoder, som hjælpemidler

Medicintilskud

Nogle præparater er ikke umiddelbart omfattet af tilskud, hvorfor behandlende læge skal søge Enkelttilskud i Lægemedelstyrelsen, så det konkrete præparat vil blive omfattet af tilskudsreglerne for dig. Hvis man har en kronisk sygdom (altså livslang sygdom eller handicap), og medicinudgifterne overstiger et vist beløb, skal behandlende læge søge om bevilling af kronikertilskud. Med en kronikerbevilling lægges der et loft over, hvor meget du selv skal betale for medicinen (se nedenstående artikel for mere information).

Læs mere om medicintilskud

Praktisk hjælp og støtte



SOCIALSTYRELSEN

Hvis du har svært ved at klare hverdagen i hjemmet ved egen hjælp, kan du søge hjemmehjælp hos kommunen. Hjemmehjælp består af personlig hjælp og pleje samt hjælp til nødvendige praktiske opgaver i hjemmet.

Læs mere om praktisk hjælp og støtte

Ledsageordning

Er du mellem 16 og 67 år, og har du et fysisk eller psykisk handicap, der medfører, at du ikke ved egen hjælp kan komme fra et sted til et andet f.eks. hjemmefra til en aktivitet, kan du søge din kommune om at blive ledsaget op til 15 timer om måneden. Der er tale om praktisk ledsagelse til selvvalgte aktiviteter, og man skal selv kunne efterspørge aktiviteten. Der er ikke tale om et socialpædagogisk tiltag.

Læs mere ledsageordningen

Nødvendig boligtilpasning og -skift

Medfører syndromet, at du eller dit barn er stærkt bevægelseshæmmet, kan du efter en konkret vurdering få hjælp til indretningen af din bolig, så din bolig passer bedre til dig og dine behov. Det kunne fx være udvidelse af badeværelse og fjernelse af dørtrin. Hvis din nuværende bolig ikke kan ændres i tilstrækkelig grad, kan din kommune yde hjælp til at dække de udgifter, der er forbundet med at flytte til en ny bolig.

Læs mere i denne DUKH pjece om boligsager

Læs mere om boligindretning

Støtte til bil

I tilfælde, hvor en funktionsnedsættelse giver dit barn eller dig selv væsentlige begrænsninger i bevægelsesfriheden kan du på visse betingelser få støtte fra kommunen til at købe en bil. Eksempelvis hvis:

- evnen til at færdes er væsentlig forringet pga. nedsat gangdistance eller som følge af adfærd som forhindrer brug af offentlig transport
- der er behov for at transportere hjælpemidler



SOCIALSTYRELSEN

- muligheden for at opnå eller fastholde arbejde er væsentligt nedsat
- eller det er svært at gennemføre en uddannelse uden brug af bil.
Kørselsbehovet skal være af en vis størrelse og skal ikke kunne dækkes hensigtsmæssigt af andre kørselsordninger, for eksempel ordninger om individuel handicapkørsel med offentlige befordringsmidler.

Læs mere om støtte til bil

Læs også om parkeringskort for handicappede

Læs også DUKHs guide om støtte til handicapbil

Støtte i daginstitutionen og folkeskolen

Nogle børn og unge kan få brug for støtte i forbindelse med daginstitution og folkeskolen. Nogle har brug for praktisk hjælp, som f.eks. kørestolsramper og plads tæt på tavlen i skolen. Andre har mindre indlæringsvanskeligheder, og har brug for f.eks. specialundervisning eller anden hjælp. Andre igen er udviklingshæmmede, og har brug for et specialdagtilbud eller undervisning på en specialskole. Vurderingen af, hvilken hjælp, der er behov for, skal foretages i et samarbejde mellem forældrene og daginstitutionen eller forældrene og skolen. Pædagogisk Psykologisk Rådgivning (PPR) og / eller kommunens hjælpemiddelafdeling vil ofte deltage i vurderingen, men det er henholdsvis daginstitutionen og skolen, der har ansvar for at tildele den nødvendige hjælp. CSHs rådgivning kan hjælpe med mere viden, og man kan læse mere i nedenstående artikler.

Læs mere om dag- og døgntilbud til børn og unge med handicap og særlige dagtilbud

Læs mere om specialundervisning for børn med særlige behov

Læs mere om de dagtilbud, som findes til handicappede børn

Læs også DUKHs guide til specialundervisning

Støtte i forbindelse med uddannelse

Hvis din sygdom medfører betydelige begrænsninger i at kunne gennemføre en kortere eller længerevarende uddannelse, findes der forskellige støttemuligheder på de enkelte uddannelsesområder, som du kan søge om. Eksempelvis kan der søges om Specialpædagogisk støtte, SPS, på Gymnasier og HF, en lang række



SOCIALSTYRELSEN

Erhvervsuddannelser samt på de videregående uddannelser. SPS skal sikre, at elever og studerende med en fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan gennemføre en uddannelse på lige fod med andre. På videreuddannelsesområdet har man bl.a. regler om SU (Statens Uddannelsesstøtte) Handicaptillæg til mennesker med handicap, som grundet deres sygdom ikke kan have et studenterjob ved siden af studiet. Unge med sjældne handicap har også mulighed for at få UU-vejledning (Ungdommens Uddannelsesvejledning), hvor der også rådgives i forhold til den 3 årige Særligt Tilrettelagte Ungdomsuddannelse (STU).

[Læs mere om uddannelse og handicap](#)

[Læs mere om specialpædagogisk støtte \(SPS\) og Specialpædagogisk støtte til uddannelse](#)

[Læs mere om handicaptillæg fra Statens Uddannelsesstøtte](#)

[Læs mere om Ungdommens Uddannelsesvejledning og finde det lokale tilbud](#)

[Læs mere om STU](#)

[Læs også denne guide om vigtige valg til unge](#)

[Arbejdsevnevurdering: Flexjob, skånejob, revalidering & pension](#)

Vi har erfaring for, at nogen med sjældne diagnoser, har svært ved at komme ind på arbejdsmarkedet eller har svært ved at fastholde deres job. Det kommunale Jobcenter kan vurdere, om der skal sættes støtte ind, og de kan beslutte at foretage en egentlig arbejdsevnevurdering, hvor man vurderer hvilke muligheder den enkelte har for at få et job og fastholde dette job. Kan man ikke bestride et job på normalt vilkår kan flexjob, skånejob, revalidering eller førtidspension komme på tale.

Arbejdsevne metoden skal anvendes, når der er formodning om, at revalidering, fleksjob eller pension kan komme på tale.

[Læs mere om fleksjob, skånejob, revalidering](#)

[Læs også disse portrætter af mennesker i flexjob](#)

[Læs mere om arbejdsevne metoden](#)

[Læs også DUKHs guide til arbejdsevne metoden og fleksjob](#)

[Førtidspension](#)



SOCIALSTYRELSEN

Førtidspension gives efter arbejdsevnekriteriet. Ved arbejdsevne forstås om, man har evnen til at tjene en indtægt til hel eller delvis selvforsørgelse ved at passe et arbejde ud fra de krav, der stilles på arbejdsmarkedet. Hvis de ikke er i stand til at opfylde de krav, kan man tildeles førtidspension. Forud for en tildeling skal arbejdsevnen vurderes.

Læs mere om førtidspension

Mere faglig viden:

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

Børneafdeling A
Center for Sjældne Sygdomme
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N
Tlf.: 7845 1474

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering

G1. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100

Rigshospitalet (Børneneurologisk Ambulatorium)

Pædiatrisk Klinik
Børneneurologisk Ambulatorium
Afdeling 5003
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 5003

Rigshospitalet (Klinisk Genetisk Afdeling)

Klinisk Genetisk Afdeling
Afsnit 4062
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 4062



SOCIALSTYRELSEN

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.

Internationale links:

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.

Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. 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.

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.

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

NORD



SOCIALSTYRELSEN

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

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.

Medpedia

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

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.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Den engelske Lissencephaly Contact Group Homepage er et mailforum med meget informationer om lissencephali.