



# SOCIALSTYRELSEN

## Pontocerebellar hypoplasii type 2

- [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](#)

## Pontocerebellar hypoplasii type 2

### Beskrivelse

Pontocerebellar hypoplasii er en gruppe af sygdomme, som udviser en strukturel medfødt hjerneabnormitet, hvor den midterste del af hjernestammen (pons) og lille hjernen (cerebellum) er underudviklet. Årsagerne er uafklarede, men arvegangen formoder man er recessiv (vigende).

Ved typisk pontocerebellar hypoplasii type 2 ses karakteristiske forandringer i hjernen ved CT eller MR-scanning og der er ikke involvering af rygmarven. Sygdommen viser sig ved udvikling af lille hovedomfang (erhvervet mikrocephali), og de fleste børn har problemer med at trække vejret, sutte og spise, især som nyfødte. Børnene udvikler bevægeforstyrrelser i form af muskelsammentrækninger (myoklonier) og ufrivillige spændinger i musklerne (dystonier), som kan resultere i abnorme bevægelser og stillinger af kropsdele. Bevægeforstyrrelserne er svære at behandle. En stor del af børnene udvikler epilepsi, som oftest kan behandles.

Børnenes generelle udvikling er meget sparsom, og de fleste har næsten ingen frivillige



# SOCIALSTYRELSEN

bevægelser, og intet sprog, hverken verbalt eller non-verbalt. Mange af børnene kan fikserer med øjnene og følge objekter.

Ca. 1/3 dør i tidlig barnealder, men der er beskrevet patienter i 20 års alderen. Der er beskrevet en atypisk form, med mildere forløb, men med samme forandringer ved MR-scanning af hjernen.

Den grundlæggende årsag til pontocerebellar hypoplasii type 2 er ikke klarlagt, men da der er beskrevet flere tilfælde, hvor sygdommen forekommer hos søskende og i indgifte familier, tyder det på, at der er tale om en genetisk sygdom med recessiv (vigende) arvegang. Såfremt dette holder stik er begge forældrene til et barn med sygdommen raske anlægshædere og de har derefter en risiko på 25 % for at få endnu et barn med sygdommen ved en ny graviditet.

Anslået antal i Danmark:

Yderst sjælden

Forfatter

Læge Karin Wadt

Udarbejdet:

December 2007

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 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.



# SOCIALSTYRELSEN

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: [Rigshospitalet \(Pæd. Klinik I\)](#)

Pæd. Klinik I  
Neuropæd amb.  
Afsnit 5003  
Blegdamsvej 9  
2100 København Ø  
Tlf.: 3545 5096 (sekretær)

[Videnscenter om Epilepsi](#)

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

Danske og nordiske  
links:

[rarelink.dk](http://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:

[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.

[Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en



# SOCIALSTYRELSEN

encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

## 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.

## 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.

## 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.

## NORD

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

Erfaringer fra andre  
med samme  
diagnose: Der findes en international [mailgruppe](#)