



SOCIALSTYRELSEN

Unverricht-Lundborg sygdom

- [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](#)

Unverricht-Lundborg sygdom

Andre betegnelser:	Progressiv myoclonus epilepsi type 1
Beskrivelse	<u>Recessivt arvelig</u> , fremadskridende hjernelidelse. Sygdommen er særligt hyppig i Finland og viser sig i 6-13 års alderen ved anfald af kramper og muskeltrækninger, der forværres med tiden. Anfaldene kan udløses af pludselige påvirkninger, f.eks. lys eller lyd. Der udvikles en vis grad af demens og koordinationsforstyrrelser med bl.a. talebesvær. Den gennemsnitlige levetid er nedsat. Diagnosen stilles ved neurologisk undersøgelse. Behandling retter sig mod forebyggelse af de epileptiske anfald.
Nye tilfælde:	Antal nye tilfælde om året i Danmark: < 1
Anslået antal i Danmark:	Totalt antal i Danmark: 10
Kilde:	Pediatric Database (database nedlagt) Mendelian Inheritance in Man, 12th ed., no. 254800.



SOCIALSTYRELSEN

- Forfatter Læge John-Erik Stig Hansen
- Udarbejdet: Maj 1999
- 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 tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.
- Syndromer kan ofte have sammensatte symptom-billeder, 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: Videnscenter om Epilepsi
Kolonivej 7, 1
4293 Dianalund
Tlf.: 5827 1294
Mail: Videnscenter@epilepsi.dk
- ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)
Børneafdeling A
Center for Sjældne Sygdomme
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N
Tlf.: 7845 1474
- 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.



SOCIALSTYRELSEN

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.

[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.

[GeneReviews](#)

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[Genetics Home Reference](#)

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

[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.

[Det amerikanske website Epilepsy.com har en beskrivelse til personale i sundhedssektoren](#)