



SOCIALSTYRELSEN

Paroksyttisk kinesigen dyskinesi (Familiær)

- [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](#)

Paroksyttisk kinesigen dyskinesi (Familiær)

Andre betegnelser:	Episodic Kinesigenic Dyskinesia 1, Dystoni 10 (DYT 10), Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis
Beskrivelse	Paroksyttisk kinesigen dyskinesi er karakteriseret ved ufrivillige bevægelser, som kan udløses af andre pludselige bevægelser eller forskrækkelse. Anfaldenes hyppighed kan variere fra så meget som 100 per dag, til nogle få om måneden. Varigheden af anfald er normalt et par sekunder til fem minutter, men anfald kan vare flere timer. Paroksyttisk kinesigen dyskinesi varierer i sværhedsgrad. De første symptomer kan vise i næsten alle livsfaser, fra spædbarnsalderen helt til man er sidst i 50'erne. Diagnosen ses overvejende hos mænd. Den endelige genetiske årsag er ikke klarlagt, men den har en <u>autosomal dominant arvegang</u> i mere end 90% af tilfældene.

På et senere tidspunkt er det hensigten, at CSH får udarbejdet en længere beskrivelse af diagnosen. Men da sjældneområdet rummer så mange forskellige diagnoser, og områdets ressourcer er knappe, er vi nødt til at prioritere, og kan ikke komme med en tidsramme.



SOCIALSTYRELSEN

Anslået antal i Danmark:	Forekomsten anslås til 1 af 150.000. Det svarer til ca. 36 personer i Danmark
Kilde:	<u>GeneReviews</u>
Forfatter	Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder
Udarbejdet:	August 2009
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: <u>Dansk Dysteniforening</u>
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. 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:

Danske og nordiske links: Det findes en dansk udgivelse fra Dansk Dystoniforening der fortæller om Dystoni (PDF)

Internationale links: 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.

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.



SOCIALSTYRELSEN

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.

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.

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.

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.

NORD

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