



SOCIALSTYRELSEN

Dopa-responsiv dystoni

- [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](#)

Dopa-responsiv dystoni

Andre betegnelser: Segawa-dystoni, DYT5

Beskrivelse Dopa-responsiv dystoni debuterer i barndommen og rammer gangfunktionen (ofte i alvorlig grad) og medfører samtidig eller senere udvikling af parkinsonlignende symptomer. Det anslås, at Dopa-responsiv dystoni repræsenterer 5-10% af primær dystoni hos børn og unge. Dopa-responsiv dystoni opstår ved, at en fejl i børnenes arvemateriale gør, at de mangler et stof i hjernen, der er nødvendig for at lave dopamin. Dopamin er et af de vigtige signalstoffer i hjernen, det er med til at styre bevægeapparatet fra hjernen. Manglen på dopamin medfører, at forskellige centre i hjernen ikke kan tale sammen. Dette forårsager symptomer på dystoni, som træthed, svaghed og stivhed i musklerne. Der er to varianter af Dopa-responsiv dystoni, hvor en type har autosomal dominant arvegang og den anden autosomal recessiv.

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



SOCIALSTYRELSEN

tidsramme.

Anslået antal i Danmark:	1-5 pr. 1.000.000. I 2000 var diagnosen stillet hos omkring 25 i Danmark
Kilde:	<u>Ugeskrift for læger</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: Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering

Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100

Rigshospitalet (Pæd. Klinik I)

Pæd. Klinik I
Neuropæd amb.
Afsnit 5003
Blegdamsvej 9
2100 København Ø



SOCIALSTYRELSEN

Tlf.: 3545 5096 (sekretær)

Rigshospitalet (Klinik for Sjældne Handicap)

Klinik for Sjældne Handicap

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

Mail: genetik@rh.dk

Danske og nordiske
links:

Ugeskrift for Læger

Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Erik Dupont, Overlæge, Neurologisk afdeling, Århus Kommunehospital har på Dansk Dystoniforening skrevet om Dopa-responsiv dystoni

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.

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.

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.

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



SOCIALSTYRELSEN

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.

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.

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.

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.

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.



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.

Læs også:

- **Lægens bord har i 2006 beskrivelse Julies og Matthias' liv med Dopa-responsiv dystoni**