



# SOCIALSTYRELSEN

## Tidlig myoklonisk encefalopati

- [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](#)

## Tidlig myoklonisk encefalopati

Andre betegnelser: Early Myoclonic Encephalopathy

Beskrivelse Tidlig myoklonisk encefalopati er en sjælden epileptisk sygdom i hjernen (encefalopati), som normalt viser sig de første dage og uger af livet. Mere end 60% af de nyfødte med tidlig myoklonisk encefalopati begynder at få symptomer, før de er 10 dage gamle, og i sjældnere tilfælde efter den anden måned. Symptomerne er typisk myokloniske anfald (krampeagtige trækninger i dele af kroppen) og epileptiske (infantile) spasmer. Spædbørnene er ofte også meget slappe og søvnige. Årsagen er i de fleste tilfælde ukendt, men man har i sjældne tilfælde set flere børn med sygdommen indenfor samme familie, hvilket tyder på en arvelig faktor. Ofte er der flere tilfælde indenfor samme familie, hvilket kan forklares med, at tidlig myoklonisk encefalopati ofte forårsages af medfødte stofskiftesygdomme som fx [non-ketotisk hyperglycinæmi](#), [propionsyreæmi](#), [methylnalonsyreæmi](#), [Menkes sygdom](#) og [Zellwegers syndrom](#). Mere end halvdelen af børnene med tidlig myoklonisk encefalopati dør inden for uger eller måneder fra sygdomsdebut, og de børn der overlever udvikler typisk permanente svære mentale og neurologiske skader.



# SOCIALSTYRELSEN

*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.*

Anslået antal i Danmark:	Der er beskrevet ca. 80 tilfælde i litteraturen, men der kan være flere tilfælde, da nyfødte med sådan en svær sygdom og som evt. dør tidligt ikke når at få en diagnose.
Kilde:	<u>GeneReviews</u>
Forfatter	Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder
Udarbejdet:	August 2010
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: <u>Dansk Epilepsiforening</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: Videnscenter om Epilepsi  
Kolonivej 7, 1  
4293 Dianalund  
Tlf.: 5827 1294  
Mail: Videnscenter@epilepsi.dk

Epilepsihospitalet  
Kolonivej 1  
4293 Dianalund



# SOCIALSTYRELSEN

Tlf.: 5826 4200

Danske og nordiske  
links:

Internationale links: [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.

Man kan desuden læse mere om Early Myoclonic Encephalopathy i disse tre artikler:

[European Journal of Human Genetics](#)

[Indian Pediatrics](#)

[Epilepsy Action](#)