



# SOCIALSTYRELSEN

Kongenit bilateralt perisylvant syndrom

- [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](#)

## Kongenit bilateralt perisylvant syndrom

Andre betegnelser:	CBPS, BPP, Perisylvian Polymicrogyria, Perisylvian syndrom, Worster-Drought syndrom
Beskrivelse	Kongenit bilateralt perisylvant syndrom er en sjælden medfødt neurologisk sygdom med bl.a. epilepsi.

Ordet Perisylvant refererer til, at der ved MR-scanning af hjernen, ses forandringer i det område af hjernebarken, som kaldes det perisylviske område (sprogområdet). Forandringerne ses i både venstre og højre hjernehalvdel. Ved scanning af hjernen ses fortykket og unormalt foldet hjernebark (polymicrogyri). Derudover ses forandringer i hjernebarkens furer og vindinger. Udbredelsen af forandringerne er varierende.

Hos personer med syndromet ses lammelser i musklerne omkring mund og svælg. Dette kan medføre sutte- og synkebesvær hos de nyfødte børn, og ofte må børnene sonde- eller skemades. Tilsvarende vil der være tyggeproblemer, når børnene begynder at få fast føde. Omfanget af muskellammelserne kan variere, men en del børn vil få



# SOCIALSTYRELSEN

varige problemer med at tygge maden. Lammelserne betyder også, at børnene ofte vil have svært ved at synke spyt og derfor savler.

Der er stor variation i den talemotoriske udvikling. Mange børn får talemotoriske vanskeligheder, og nogle børn vil kun få begrænset talesprog. Sprogforståelsen vil dog være langt bedre og de fleste børn kan med fordel lære at bruge tegn-til-tale. Nogle af spise- og taleproblemerne kan man søge at afhjælpe med særlig stimulation af musklerne i og omkring munden.

Omkring 90% af børnene får epilepsi, som kan vise sig i spædbarnsalderen, som infantile spasmer. Hyppigst viser epilepsien sig omkring 4-12 års alderen, og ofte forekommer der forskellige former for epilepsi hos det samme individ. Epilepsien kan i en del tilfælde være svær at behandle medicinsk.

De fleste børn har mild til moderat forsinket udvikling. Ca. 30% har misdannelser i form af klumpfod, misdannelse af arme eller ben eller problemer med at strække leddene (arthrogryposis multiplex). Der kan også forekomme spasticitet.

## Årsag og arvegang

Syndromet optræder hyppigst som enkeltstående tilfælde, men kan også ses familiært. Årsagen er ikke kendt med sikkerhed, men forskning tyder på at infektion i graviditeten, eller nedsat blodgennemstrømning af moderkagen kan være medvirkende årsager til syndromet i de ikke familiære tilfælde. Ved familiær optræden af syndromet er arvegangen i 75% af tilfældene X-bunden, men syndromet kan også optræde recessivt og dominant arveligt. Gen-ændringer for familiært kongenit bilateralt perisylvant syndrom er endnu ikke fundet. Syndromet er også set i forbindelse med kromosomafvigelse (22q11).

Nye tilfælde:

Ukendt

Anslået antal i Danmark:

Forekomst af Polymicrogyri: ca 1 pr 2.500 nyfødte

Kilde:

P. Olsen et al. Kongenit bilateralt perisylvant syndrom. Ugeskrift for læger.1998. 160;10. 4307-4309.



# SOCIALSTYRELSEN

Kuzniecky et al. Congenital bilateral perisylvian syndrome: a study of 31 patients. Lancet (1993) 341:608-612.

Genetics of the polymicrogyria syndromes. A Jansen et al. J. Med. Genet. 2005;42:369-378

Omin: 300388.

Forfatter Læge, Karin Wadt

Udarbejdet: juli 2005

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

Betydningen af en god udredning Der findes ingen netværksmedlemmer (kontaktpersoner) med denne diagnose. Hvis du ønsker at komme med i netværket eller høre nærmere om det, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010

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: [Epilepsihospitalet](#)  
Kolonivej 1



# SOCIALSTYRELSEN

4293 Dianalund  
Tlf.: 5826 4200

## 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

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Læs om sprogcentret i hjernen i denne artikel af Cand. Mag. i lingvistik Ken Ramshøj Christensen

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.

### NORD

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

### 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

## 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.

## 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.

Geneva Foundation for Medical Education and Research har bl.a links til billeder af hjernescanninger

Læs artiklen: Ictal SPECT in clinical perisylvian syndrome fra Acta Neurologica Scandinavica 2004: Volume: 109 , Issue: 4 , side 280-283