



Paroxysmale dyskinesie

30 mei 2017

Paroxysmale dyskinesie

- Groep van aandoeningen
- Paroxysmaal = in aanvallen optredend
 - Tussendoor is er niets aan de hand
- Dyskinesie = onwillekeurige bewegingen
 - Meestal dystonie of chorea
- Meestal voorkomend in families



Classificatie van verschillende types

Op basis van:

- “Triggers”
- Duur van de aanvallen
- Effect van medicatie





Classificatie van verschillende types

PKD - paroxysmale kinesioгене dyskinesie:

- Trigger: voorafgegaan door onverwachte snelle willekeurige bewegingen
- Duur: seconden – 5 minuten
- Beginleeftijd: 1-20 jaar
- Over het algemeen niet pijnlijk
- Medicatie: carbamazepine vaak effectief, soms fenytoïne
- Verbeterd vaak in twintiger jaren



Classificatie van verschillende types

PNKD - paroxysmale non-kinesiogene dyskinesie:

- Trigger: treedt op in rust, na het drinken van koffie of alcohol
- Duur: 10 minuten – 6 uur
- Beginleeftijd: jonge kinderleeftijd
- Medicatie: verschillende anti-epileptica
- Verbetert vaak in twintiger jaren



Classificatie van verschillende types

PNKD - paroxysmale exercise-induced dyskinesie:

- Trigger: treedt op na langdurige inspanning (1-2 uur)
- Duur: 5-30 minuten, meestal tot 10-15 minuten na stoppen met de inspanning.
- Beginleeftijd: meestal kinderleeftijd.
- Neemt niet duidelijk af met het vorderen van de leeftijd.



Hoe vaak komt het voor?

- Heel zeldzaam
- Paroxysmale kinesiogene dyskinesie: 1 op 150 000
- Paroxysmale non-kinesiogene dyskinesie: 1 op 1 miljoen
- Paroxysmale exercise-induced dyskinesie: nog zeldzamer



Hoe wordt het veroorzaakt?

Niet goed bekend:

- is het een soort epilepsie?
- is er iets mis in de basale kernen van de hersenen?
- is er iets aan de hand met de ijzerkanalen op de zenuwcellen?

Wel goed bekend:

- er worden steeds meer genen ontdekt.



Paroxysmale kinesio gene dyskinesie:

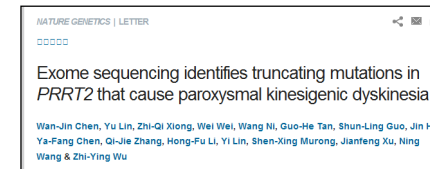
- 16p11.2–q12.1, “PRRT2” gen
- “SCN8A” gen in 3 families, in combinatie met epilepsie op kinderleeftijd

Paroxysmale niet-kinesio gene dyskinesie:

- 2q35, “MR1” gen

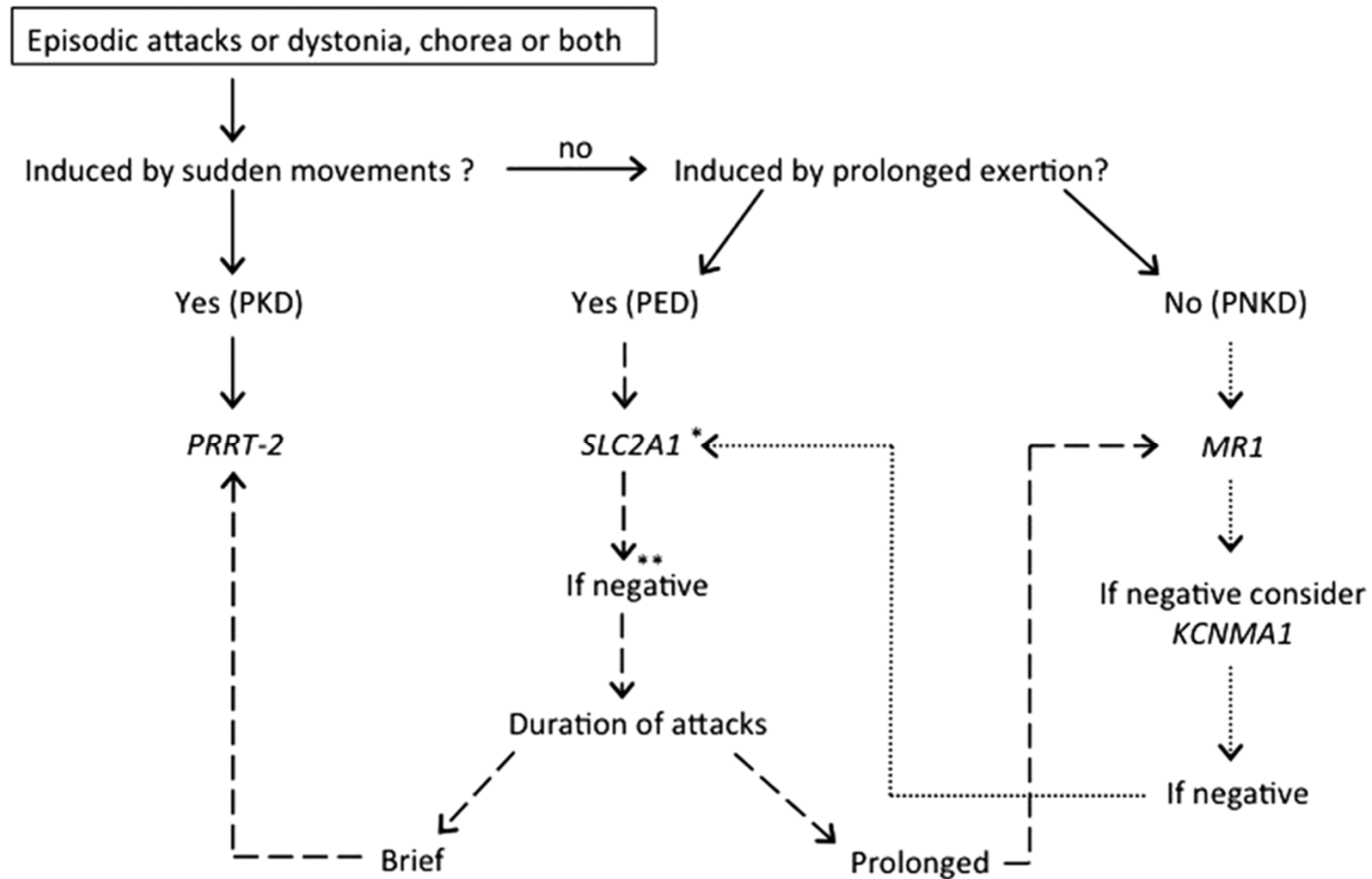
Paroxysmale exercise-induced dyskinesie:

- 1p31.3–p35, “SLC2A1” gen
- “KNCMA1” gen in 1 familie, mogelijke associatie met epilepsie





Stroomdiagram genetisch onderzoek





Movement disorders

GRONINGEN

