



## **Paroxysmale kinesiogene dyskinesie**

### **Wat is paroxysmale kinesiogene dyskinesie?**

Paroxysmale kinesiogene dyskinesie is een bewegingsstoornis waarbij een kind aanvallen heeft waarbij zijn/haar lichaam onbedoelde bewegingen maakt, terwijl het kind dit niet tegen kan houden, maar alles wel bewust mee maakt.

### **Hoe wordt paroxysmale kinesiogene dyskinesie ook wel genoemd?**

De term paroxysmaal betekent dat een kind af en toe last heeft van deze bewegingsstoornis, maar op andere momenten helemaal niet. De term kinesiogeen geeft aan dat deze bewegingsstoornis ontstaat wanneer een kind beweegt en niet op een moment dat het kind rustig zit. De term dyskinesie betekent dat er bewegingen worden gemaakt die normaal gesproken niet worden gemaakt. Vaak gaat het om draaiende, schokkende of wringende bewegingen.

Paroxysmale kinesiogene dyskinesie wordt ook wel afgekort als PKD.

### *Verschillende types*

Tijdens een aanval van paroxysmale kinesiogene dyskinesie maken kinderen abnormale bewegingen. De meest voorkomende beweging is een afwijkende stand van een arm, been, nek of romp, dit type aanvallen wordt een paroxysmale kinesiogene dystonie genoemd. Een andere type beweging is een choreatische beweging: een soort vloeiende dansende springerige beweging. Dit subtype paroxysmale kinesiogene dyskinesie wordt paroxysmale kinesiogene chorea genoemd.

Paroxysmale kinesiogene chorea en paroxysmale kinesiogene dystonie zijn dus vormen van een paroxysmale kinesiogene dyskinesie.

### *Andere paroxysmale dyskinesie*

Er bestaan ook twee andere vormen van paroxysmale dyskinesie, namelijk de paroxysmale non-kinesiogene dyskinesie en paroxysmale inspanningsgebonden dyskinesie. Bij paroxysmale non-kinesiogene dyskinesie ontstaan de aanvallen in rust. Bij paroxysmale inspanningsgebonden dyskinesie ontstaat de bewegingsstoornis na enige tijd bewegen en niet na een abrupte beweging zoals bij paroxysmale kinesiogene dystonie.

### **Hoe vaak komt een paroxysmale kinesiogene dyskinesie voor bij kinderen?**

Paroxysmale kinesiogene dyskinesie is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening voorkomt bij kinderen. Een kind kan ook zo weinig last hebben van deze aandoening, dat er helemaal geen diagnose gesteld wordt.

### **Bij wie komt een paroxysmale kinesiogene dyskinesie voor?**

Paroxysmale kinesiogene dyskinesie komt twee tot vier zo vaak bij jongens als bij meisjes voor.

De eerste klachten ontstaan meestal tussen de leeftijd van een en twintig jaar. Heel soms hebben kinderen jonger dan een jaar ook al aanvallen. Ook kunnen de eerste klachten pas op volwassen leeftijd ontstaan.



## **Wat is de oorzaak van paroxysmale kinesiogene dyskinesie?**

### *Niet precies bekend*

De oorzaak van paroxysmale kinesiogene dyskinesie is nog niet goed bekend. Waarschijnlijk gaat het om een foutje in het erfelijk materiaal. Er zijn aanwijzingen dat een foutje op chromosoom 16 kan zorgen voor het ontstaan van een paroxysmale kinesiogene dyskinesie. Maar waar dat foutje op chromosoom 16 precies ligt, is nog niet bekend.

### *In familie voorkomend*

Bij het merendeel van de kinderen met een paroxysmale kinesiogene dyskinesie komen in de familie meerdere mensen voor die ook een paroxysmale kinesiogene dyskinesie hebben. Dit maakt het ook heel waarschijnlijk dat paroxysmale kinesiogene dyskinesie veroorzaakt wordt door een foutje in het erfelijk materiaal.

### *Verstoorde werking gebied diep in de hersenen*

Bij kinderen met een paroxysmale kinesiogene dyskinesie functioneert waarschijnlijk een bepaald gedeelte van de hersenen diep in de hersenen niet goed. Dit gebied van de hersenen worden de basale kernen genoemd.

### *Epilepsie in de familie*

Vaak zijn er in de familie ook meerdere mensen die op kinderleeftijd epilepsie hebben gehad. Er lijkt een verband te zijn tussen de epilepsie en paroxysmale kinesiogene dyskinesie. Verschillende vormen van epilepsie kunnen voorkomen in een familie. Vaak gaat het om benigne infantiele convulsies en rolandische epilepsie.

### *Uiting van een andere ziekte*

Aanvallen met een bewegingsstoornis kunnen ook een uiting zijn van een andere onderliggende ziekte. Vaak hebben deze aanvallen een andere beloop (ze zijn heftiger, duren langer, komen vaker voor, zijn pijnlijk) dan de aanvallen bij een paroxysmale kinesiogene dyskinesie.

Ook hebben kinderen met een andere onderliggende ziekte vaak ook klachten en afwijkingen bij neurologisch onderzoek op het moment dat ze geen aanval van een bewegingsstoornis hebben.

Ziektes waarbij aanvallen van een bewegingsstoornis voor kunnen komen zijn cerebrale parese, multiple sclerose, (pseudo)hypoparathyreoidie of een schildklierhormoontransporter stoornis.

## **Wat zijn de verschijnselen van een paroxysmale kinesiogene dyskinesie?**

### *Aanvallen*

Kinderen met een paroxysmale kinesiogene dyskinesie hebben aanvallen waarin zij abnormale bewegingen maken. Er kunnen verschillende soorten bewegingen voorkomen, deze meest voorkomende beweging is dystonie: een tijdelijke vreemde stand van een arm, been, romp of nek voorkomen. Ook kan chorea voorkomen, een vloeiende sierlijke dansende beweging. De bewegingen kunnen aan een kant van het lichaam voorkomen, soms alleen in een arm of been, maar ook aan twee kanten van het lichaam.

### *Niet pijnlijk*

De onbedoelde bewegingen zijn niet pijnlijk voor kinderen.



## *Uitlokkende factor*

De aanvallen van paroxysmale kinesio gene dyskinesie worden meestal uitgelokt door het maken van een beweging door een arm of been. Met name bewegingen die abrupt beginnen kunnen aanvallen uitlokken. Zo worden aanvallen nogal eens uitgelokt wanneer kinderen schrikken.

## *Duur van de aanvallen*

De aanvallen duren meestal kort, seconden tot minuten. Zelden duren de aanvallen langer. Na een aanval duurt het een tijdje voordat kinderen opnieuw een aanval krijgen wanneer ze weer een abrupte beweging maken.

## *Frequentie van de aanvallen*

Per dag kunnen vele aanvallen optreden, soms wel honderd op een dag. Met het ouder krijgen kinderen minder aanvallen per dag.

## *Bewust mee maken*

Tijdens de aanvallen zijn kinderen gewoon bij bewustzijn. Ze maken alles bewust mee.

## *Vreemd gevoel*

Een deel van de kinderen ervaart een vreemd gevoel in een arm of been kort voordat de abnormale beweging ontstaat. Niet elke keer wanneer dit vreemde gevoel ontstaat, wordt dit gevolgd door een abnormale beweging. Dit vreemde gevoel wordt ook wel een aura genoemd.

## *Normale ontwikkeling*

Kinderen met een paroxysmale kinesio gene dyskinesie ontwikkelen zich normaal, net als andere kinderen.

## *Epilepsie*

Een klein deel van de kinderen met een paroxysmale kinesio gene dyskinesie heeft als jong kind last gehad van epilepsie-aanvallen. Vaak gaat het om een benigne infantiele convulsies.

## **Hoe wordt de diagnose paroxysmale kinesio gene dyskinesie gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

De diagnose paroxysmale kinesio gene dyskinesie kan worden gesteld op grond van het verhaal van het kind en de ouders en de normale bevindingen bij onderzoek. Een filmpje van de aanval kan heel behulpzaam zijn.

Bij een klassiek verhaal en een familie met meerdere familieleden die ook een paroxysmale kinesio gene dystonie hebben, hoeven geen andere onderzoeken verricht te worden. Anders worden vaak wel onderzoeken verricht, met name om andere aandoeningen die kunnen lijken op paroxysmale kinesio gene dyskinesie kunnen lijken uit te sluiten.

### *Bloedonderzoek*

Bloedonderzoek wordt verricht om een eventueel te traag werkende bijschildklier op te sporen. Bij deze aandoening is vaak het calciumgehalte in het bloed afwijkend.

### *EEG*

Vaak wordt er gedacht dat de aanvallen van abnormale bewegingen het gevolg zijn van epilepsie en zal er een EEG gemaakt worden. Op dit EEG zijn meestal geen afwijkingen te



zien bij kinderen met een paroxysmale kinesiogene dyskinesie. Bij een deel van de kinderen worden wel afwijkingen gevonden.

## *MRI scan*

Wanneer bij kinderen met een paroxysmale kinesiogene dyskinesie een MRI scan van de hersenen wordt gemaakt, dan worden daarop meestal geen afwijkingen gezien. Soms worden wel afwijkingen gevonden in de diepe (basale) kernen van de hersenen. Dan moet gezocht worden naar een andere ziekte die de aanvallen van bewegingsstoornis heeft veroorzaakt.

## **Hoe wordt een paroxysmale kinesiogene dyskinesie behandeld?**

### *Aanpassen levensstijl*

De aanvallen van een paroxysmale kinesiogene dyskinesie kunnen vaak voorkomen worden door er voor te zorgen dat de alle bewegingen rustig en niet abrupt opgestart worden.

### *Medicijnen*

Vaak verdwijnen de aanvallen veroorzaakt door een paroxysmale kinesiogene dyskinesie door het gebruik van een lage dosis medicijnen die ontwikkeld zijn voor de behandeling van epilepsie. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn carbamazepine, oxcarbazepine, fenytoïne, levetiracetam, lamotrigine, fenobarbital of topiramaat.

Soms kan het medicijn levodopa (vaak gebruikt bij de behandeling van de ziekte van Parkinson) ook verbetering van de klachten geven.

Bij een groot deel van de klachten lukt het om met medicijnen er voor te zorgen dat kinderen geen of nauwelijks meer last hebben van aanvallen.

## **Wat betekent het hebben van een paroxysmale kinesiogene dyskinesie voor de toekomst?**

### *Afnemen van de aanvallen*

Bij de meeste kinderen neemt de gevoeligheid voor het krijgen van de aanvallen af met het ouder worden. Op jongvolwassen leeftijd neemt de hoeveelheid aanvallen af. Volwassenen hebben niet veel last meer van deze aandoening.

Bij een op de vier volwassenen verdwijnen de aanvallen helemaal.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om paroxysmale kinesiogene dyskinesie te krijgen?**

Het is nog niet goed bekend waardoor paroxysmale kinesiogene dyskinesie veroorzaakt wordt, maar zeer waarschijnlijk speelt een foutje in het erfelijk materiaal een rol bij het ontstaan van de klachten. Ook zijn er vaak meerdere familieleden die dezelfde klachten hebben. Daarom hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om zelf ook een paroxysmale kinesiogene dyskinesie te krijgen. Hoe groot deze kans is, is best lastig aan te geven, het kan ook per familie verschillen. In sommige families hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om zelf ook klachten te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

## **Links**

[www.dystonievereniging.nl](http://www.dystonievereniging.nl)

(Nederlandse dystonie vereniging)



## Referenties

1. The paroxysmal dyskinesias. van Rootselaar AF, van Westrum SS, Velis DN, Tijssen MA. *Pract Neurol*. 2009;9:102-9
2. Paroxysmal kinesigenic dyskinesias and pseudohypo-parathyroidism type Ib. Thomas KP, Muthugovindan D, Singer HS. *Pediatr Neurol*. 2010;43:61-4
3. Novel familial cases of ICCA (infantile convulsions with paroxysmal choreoathetosis) syndrome. Rochette J, Roll P, Fu YH, Lemoing AG, Royer B et. Al *Epileptic Disord*. 2010;12:199-204.
4. Bilateral striopallidodentate calcinosis with paroxysmal kinesigenic dyskinesia. Diaz GE, Wirrell EC, Matsumoto JY, Krecke KN. *Pediatr Neurol*. 2010;43:46-8.
5. Paroxysmal kinesigenic dyskinesia sans dyskinesia or paroxysmal kinesigenic dysesthesia? Hobson DE. *Mov Disord*. 2010;25:1305-6

Auteur: J.H. Schieving

Laatst bijgewerkt: 12 februari 2011