



# SOCIALSTYRELSEN

## Chondrodysplasia punctata

- [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](#)

## Chondrodysplasia punctata

Andre betegnelser:	Conradi-Hünemann's sygdom
Beskrivelse	Medfødt, <u>dominant arvelig</u> sygdom, der viser sig ved en speciel ansigtsform og misdannelser af skelettet samt i visse tilfælde grå stær. Der er en relativt god prognose ved denne form for chondrodysplasi, mens flere andre former kan have en anden arvegang og i nogle tilfælde er dødelige.  Der findes endvidere en sygdom, som betegnes rhizomelisk chondrodysplasia punctata (RCDP). RCDP tilhører gruppen af <u>peroxisomal biogenese sygdomme</u> .
Nye tilfælde:	Antal nye tilfælde om året i Danmark: < 1
Anslået antal i Danmark:	Totalt antal i Danmark: 2
Kilde:	Mendelian Inheritance in Man, 12th ed., no. 118650.
Forfatter	Læge John-Erik Stig Hansen
Udarbejdet:	April 1999



# SOCIALSTYRELSEN

Revideret af	Læge, Elsebeth Østergaard
Revisions dato	Maj 2004
Andre med samme diagnose?	<p>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</p> <p>Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til <a href="#">Sjældne-netværket</a> eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.</p>
Betydningen af en god udredning	<p>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.</p> <p>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.</p> <p>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.</p>
Mere faglig viden:	<p><u>Rigshospitalet (Klinisk Genetisk Afdeling)</u> Klinisk Genetisk Afdeling Afsnit 4062 Blegdamsvej 9 2100 København Ø Tlf.: 3545 4062</p> <p><u>ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)</u> Børneafdeling A</p>



# SOCIALSTYRELSEN

Center for Sjældne Sygdomme  
Brendstrupgårdsvej 100  
8200 Århus N  
Tlf.: 7845 1474

Danske og nordiske

links:

[rarelink.dk](http://rarelink.dk)

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

Internationale links:

[NORD](#)

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

[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

[Health on the Net foundation](#)

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

[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.

[OMIM](#)



# SOCIALSTYRELSEN

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.