



SOCIALSTYRELSEN

Cockaynes syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [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](#)

Cockaynes syndrom

Andre betegnelser: Pena Shokeir syndrom type 2, Xeroderma pigmentosum-Cockaynes syndrom, XP-CS, COFS syndrom, CS

Beskrivelse **Introduktion**

Cockaynes syndrom er en recessiv arvelig sygdom, der fører til væksthæmning, fremadskridende motoriske og mentale funktionshæmninger samt tidlige aldringstegn. Cockaynes syndrom kan ikke helbredes, men symptomerne kan lindres. Den forventede levetid er forkortet.

Symptomer

Der findes hovedsagelig tre typer af Cockaynes syndrom, som adskiller sig mht. debutalder (dvs. når de første symptomer viser sig) og symptomernes omfang og alvor. Ved **Cockaynes syndrom type 1 (CS1)**, også kaldet **den klassiske type**, har barnet de



SOCIALSTYRELSEN

første 1-2 år en normal udvikling. Herefter begynder det imidlertid at halte bagud i forhold til sine jævnaldrende, hvad angår vækst samt motorisk og intellektuel udvikling. Fremadskridende neurologiske symptomer begynder at vise sig i form af dårlig balance, manglende muskelkoordination (ataksi), skælven (tremor) og spastiske muskelspændinger i underben, fødder og knæ. Sidstnævnte giver en karakteristisk knælende gang.

Personer med Cockaynes syndrom har ofte svær til moderat udviklingshæmning. De kan ofte have svært ved at tage nye oplysninger til sig og at orientere sig i nye situationer og har tit begrænsede sproglige færdigheder.

Ofte ses ligeledes forandringer af synsnerven og nethinden, grå stær samt sensorineural hørenedsættelse, dvs. hørenedsættelse på grund af skader på hørenerven.

Børn med Cockaynes syndrom er ofte korte af vækst og magre, og deres arme og ben er tit lange i forhold til kroppen. Håret er tyndt og tørt. Huden er lysfølsom, og udsættes den for sollys bliver den tynd og rynket. Hovedet er lille (mikrocefali) med indsunke øjne (enofthalmi), store ører og smal næse. Desuden er der ofte tandproblemer i form af manglende tænder og cariesangreb (huller i tænderne). Den krumbøjede holdning og de karakteristiske ansigtstræk kan få barnet til at ligne et gammelt menneske.

En tredjedel af alle drengbørn har enten manglende testikler, eller testiklerne er ikke faldet på plads i pungen ved fødslen. Piger får menstruation, om end cyklussen er uregelmæssig. Puberteten kan være forsinket hos både piger og drenge.

Ved **Cockaynes syndrom type 2 (CS2)** viser symptomerne sig allerede kort efter fødslen. Selvom type 2, hvad angår forløb og symptombillede minder om type 1, er forløbet hurtigere og symptomerne mere alvorlige og komplicerede.

Cerebro-oculo-facio-skeletal (COFS) syndrom også kaldet Pena Shokeir syndrom type 2, minder om CS2 og anses for at være en prenatal (dvs. som viser sig før fødslen) form for Cockaynes syndrom.

Cockaynes syndrom type 3 minder ligeledes om type 1, men har en senere debutalder, og symptomerne er betydeligt mildere.



SOCIALSTYRELSEN

Børn med **Xeroderma pigmentosum-Cockaynes syndrom** (XP-CS) har træk fra begge disse syndromer. (Se beskrivelse af xeroderma pigmentosum.) Børn med XP-CS har mange fregner, og i modsætning til de andre typer af Cockaynes syndrom har de en øget risiko for at udvikle hudkræft, når huden udsættes for solens stråler.

Årsag

Cockaynes syndrom skyldes en mutation i generne ERCC8 (CSA; 10q11) eller ERCC6 (CSB; 5q12.1), der styrer produktionen af visse proteiner, som spiller en vigtig rolle ved celledeling og -reparation.

Ved hver celledeling skal omkring 25.000 gener kopieres, og der kan her nemt opstå kopieringsfejl. Der findes derfor forskellige kontrolfunktioner, som skal sikre, at udelukkende perfekte kopier af arvemassen skabes, og som skal hindre, at celler med skadede arveanlæg dannes. Visse proteiner indgår i denne kontrolmekanisme, idet de, når en kopieringsfejl opdages, stopper delingsprocessen. Andre proteiner aktiveres for at reparere skaden, hvorefter delingsprocessen fortsættes.

Mutationer på enten ERCC8 eller ERCC6-genet gør, at denne reparationsfunktion ikke fungerer. Skader på arvemassen akkumulerer, hvilket hæmmer cellernes funktion og i sidste ende leder til cellernes død.

Arvelighed

Cockaynes syndrom har en autosomal recessiv arvegang.

Diagnosticering

Diagnosen stilles ud fra det karakteristiske symptombillede og forløb, som er beskrevet ovenfor.

Man kan undersøge hudens overfølsomhed og evne til at reparere DNA-skader ved at dyrke væv fra personen og udsætte det for UV-stråler (DNA repair test).

Ved hjælp af CT- og MR-scanning kan man påvise de forandringer i hjernen (udvidelse af storhjernens hulrum (ventriklerne), myelinmangel (hypomyelinisering), svind i



SOCIALSTYRELSEN

lillehjernen (cerebral atrofi af vermis) og eventuelt kalkaflejringer), der er karakteristiske for Cockaynes syndrom. En neurofysiologisk undersøgelse kan afsløre forandringer i de perifere nervers ledningsevne.

En høreundersøgelse (audiometri) kan afsløre hørenedsættelse og en øjenundersøgelser kan afsløre forandringer af nethinden (retinitis pigmentosa) og synsnerven.

Dna-analyse og prænatal diagnostik er mulig.

Behandling

Der findes ingen helbredende behandling og ingen behandling, som specielt retter sig mod Cockaynes syndrom. Behandlingen afhænger af symptomerne og sigter mod at lindre disse og mod at kompensere for funktionshæmninger.

Øjenforandringer skal følges op af en øjenlæge, og ved hørenedsættelse kan en audiolog hjælpe med at finde det rette hjælpemiddel. Spasticitet kan i visse tilfælde behandles medicinsk.

Man bør være forsigtig ved brug af røntgenstråler, og hvis en undersøgelse er absolut nødvendig, bør man anvende en så lav stråledosis som muligt.

For børn, der har svært ved at sutte, tygge eller synke, kan et træningsprogram for mundmotorikken behøves. En logopæd kan hjælpe med at udrede årsagen til synkevanskeligheder og medvirke ved træning af tale samt af de sproglige og kommunikationsmæssige færdigheder. Hvis synkevanskelighederne forstyrrer spisefunktionen, kan en diætist give råd om kost og ernæringstilskud. Nogle børn kan få brug for gastrostomi (ernæringssonde der indlægges i mavesækken).

Tips

Lysoverfølsomheden betyder, at personer med Cockaynes syndrom ikke bør opholde sig i direkte sollys i længere perioder. De bør anvende en creme med høj solfaktor og bør have tøj på, som giver en god beskyttelse mod solens stråler. En hudlæge kan give yderligere råd.



SOCIALSTYRELSEN

Prognose

Cockaynes syndrom er en uhelbredelig, fremadskridende sygdom, der kræver livslang behandling. Den forventede levetid varierer alt efter type, men er forkortet.

Anslået antal i Danmark:

Ukendt

Kilde:

[Den svenske socialstyrelses vidensdatabase om sjældne diagnoser](#)
[Genetics Home Reference](#)
[eMedicine](#)
[Frambu - Senter for sjældne funktionshemninger](#)
[Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser](#)
[GeneReviews](#)

Forfatter

Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Niels Michelsen, professor, PhD, speciallæge i pædiatri og samfundsmedicin/klinisk socialmedicin. Teksten er desuden kommenteret af direktør, professor, dr.med. Karen Brøndum-Nielsen, Kennedycentret, medlem af CSH's eksterne ekspertgruppe.

Udarbejdet:

Juli 2010

Andre med samme diagnose?

Der findes en forening for denne diagnose: [Share & Care Cockayne Syndrome Denmark](#)

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 symptom-billeder, 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.



SOCIALSTYRELSEN

Støttemuligheder **Betingelser for offentlig støtte**

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

Merudgifter

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.

[Læs mere om merudgifter til handicappede børn](#)

[Læs mere om merudgifter til handicappede voksne](#)

[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn \(pdf\)](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne](#)

Træning og fysioterapi



SOCIALSTYRELSEN

Som udgangspunkt er al træning nu et kommunalt ansvar. Har du brug for genoptræning f.eks. efter hospitalsindlæggelse eller vedligeholdende træning, kan du kontakte din kommune, der vil orientere dig om reglerne og vurdere, om du er berettiget.

Har du behov for vederlagsfri fysioterapi skal du opfylde nogle betingelser. Dels skal der være tale om et svært handicap i det daglige, dels skal din diagnose være omfattet af en diagnoseliste udvalgt af Sundhedsstyrelsen. Hvis du opfylder betingelserne, kan du hos din læge få henvisning til en fysioterapeut, der yder vederlagsfri fysioterapi.

Også børn er omfattet af disse regler – dog kan specialiseret genoptræning finde sted i hospitalsregi.

Læs mere om kommunens tilbud om genoptræning og vedligeholdelsestræning

Læs mere om genoptræning og vedligeholdelsestræning

Læs mere om vederlagsfri fysioterapi

Læs mere om genoptræning i hospitalsregi

Tabt arbejdsfortjeneste

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket tabt arbejdsfortjeneste, hvis barnets lidelse gør det nødvendigt, at barnet passes i hjemmet, og det er mest hensigtsmæssigt, at det er af forældrene, der passer barnet. Det kan f.eks. være, hvis barnet er for syg til pasning ude eller hvis der mangler relevant dagtilbud i en periode.

Tabt arbejdsfortjeneste kan bevilges til dækning af indtægtstab ved delvis nedsættelse af arbejdstid begrundet i barnets handicap – f.eks. hvis der er række praktiske opgaver, der skal løses, før barnet kommer hjem, hvis barnet udtrættes og ikke magter en hel dag i dagtilbud m.v. Kan yderligere gives for enkelt dage til kontrol, behandling m.v. og i sammenhængende perioder, hvis en forælder skal være hos sit barn under hospitalsindlæggelse eller hvis forældrene skal deltage i kurser, der skal sætte dem bedre i stand til at tage vare på barnet og dets særlige vanskeligheder.



SOCIALSTYRELSEN

Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste

Læs også denne guide til forældre med handicappede børn

Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste

Hjælpe midler

Ved betydelige fysiske funktionsnedsættelser, kan der være behov for hjælpemidler. Kommunen låner ud eller giver tilskud, hvis hjælpemidlet i væsentlig grad kan hjælpe dig eller lette dagligdagen i dit hjem, eller er nødvendigt for at du kan udføre et erhverv. Du skal søge kommunen inden du anskaffer et hjælpemiddel.

Mere information om hjælpemidler og om forbrugsgoder, som hjælpemidler

Praktisk hjælp og støtte

Hvis du har svært ved at klare hverdagen i hjemmet ved egen hjælp, kan du søge hjemmehjælp hos kommunen. Hjemmehjælp består af personlig hjælp og pleje samt hjælp til nødvendige praktiske opgaver i hjemmet.

Læs mere om praktisk hjælp og støtte

Nødvendig boligtilpasning og -skift

Medfører syndromet, at du eller dit barn er stærkt bevægelseshæmmet, kan du efter en konkret vurdering få hjælp til indretningen af din bolig, så din bolig passer bedre til dig og dine behov. Det kunne fx være udvidelse af badeværelse og fjernelse af dørtrin. Hvis din nuværende bolig ikke kan ændres i tilstrækkelig grad, kan din kommune yde hjælp til at dække de udgifter, der er forbundet med at flytte til en ny bolig.

Læs mere i denne DUKH pjece om boligsager

Læs mere om boligindretning

Støtte til bil

I tilfælde, hvor en funktionsnedsættelse giver dit barn eller dig selv væsentlige begrænsninger i bevægelsesfriheden kan du på visse betingelser få støtte fra kommunen



SOCIALSTYRELSEN

til at købe en bil. Eksempelvis hvis:

- evnen til at færdes er væsentlig forringet pga. nedsat gangdistance eller som følge af adfærd som forhindrer brug af offentlig transport
- der er behov for at transportere hjælpemidler
- muligheden for at opnå eller fastholde arbejde er væsentligt nedsat
- eller det er svært at gennemføre en uddannelse uden brug af bil.
Kørselsbehovet skal være af en vis størrelse og skal ikke kunne dækkes hensigtsmæssigt af andre kørselsordninger, for eksempel ordninger om individuel handicapkørsel med offentlige befordringsmidler.

Læs mere om støtte til bil

Læs også om parkeringskort for handicappede

Læs også DUKHs guide om støtte til handicapbil

Støtte i daginstitutionen og folkeskolen

Nogle børn og unge kan få brug for støtte i forbindelse med daginstitution og folkeskolen. Nogle har brug for praktisk hjælp, som f.eks. kørestolsramper og plads tæt på tavlen i skolen. Andre har mindre indlæringsvanskeligheder, og har brug for f.eks. specialundervisning eller anden hjælp. Andre igen er udviklingshæmmede, og har brug for et specialdagtilbud eller undervisning på en specialskole. Vurderingen af, hvilken hjælp, der er behov for, skal foretages i et samarbejde mellem forældrene og daginstitutionen eller forældrene og skolen. Pædagogisk Psykologisk Rådgivning (PPR) og / eller kommunens hjælpemiddelafdeling vil ofte deltage i vurderingen, men det er henholdsvis daginstitutionen og skolen, der har ansvar for at tildele den nødvendige hjælp. CSHs rådgivning kan hjælpe med mere viden, og man kan læse mere i nedenstående artikler.

Læs mere om dag- og døgntilbud til børn og unge med handicap og særlige dagtilbud

Læs mere om specialundervisning for børn med særlige behov

Læs mere om de dagtilbud, som findes til handicappede børn

Læs også DUKHs guide til specialundervisning

Arbejdsevnevurdering: Flexjob, skånejob, revalidering & pension



SOCIALSTYRELSEN

Vi har erfaring for, at nogen med sjældne diagnoser, har svært ved at komme ind på arbejdsmarkedet eller har svært ved at fastholde deres job. Det kommunale Jobcenter kan vurdere, om der skal sættes støtte ind, og de kan beslutte at foretage en egentlig arbejdsevnevurdering, hvor man vurderer hvilke muligheder den enkelte har for at få et job og fastholde dette job. Kan man ikke bestride et job på normalt vilkår kan flexjob, skånejob, revalidering eller førtidspension komme på tale.

Arbejdsevne metoden skal anvendes, når der er formodning om, at revalidering, flexjob eller pension kan komme på tale.

Læs mere om flexjob, skånejob, revalidering

Læs også disse portrætter af mennesker i flexjob

Læs mere om arbejdsevne metoden

Læs også DUKHs guide til arbejdsevne metoden og flexjob

Førtidspension

Førtidspension gives efter arbejdsevnekriteriet. Ved arbejdsevne forstås om, man har evnen til at tjene en indtægt til hel eller delvis selvforsørgelse ved at passe et arbejde ud fra de krav, der stilles på arbejdsmarkedet. Hvis de ikke er i stand til at opfylde de krav, kan man tildeles førtidspension. Forud for en tildeling skal arbejdsevnen vurderes.

Læs mere om førtidspension

Ved udviklingshæmning kan der være behov for specialpædagogiske tiltag.

Både forældre og barn har behov for professionel støtte til at tackle såvel praktiske som følelsesmæssige problemer ved at leve med en fremadskridende sygdom.

Voksne med Cockaynes syndrom har til stadighed brug for individuelt tilpasset støtte og hjælpemidler. Det kan være nødvendigt med tilpasning af bolig og særlig indretning af bil.

Mere faglig viden:

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

Børneafdeling A

Center for Sjældne Sygdomme

Brendstrupgårdsvej 100



SOCIALSTYRELSEN

8200 Århus N
Tlf.: 7845 1474

Videnscentret for Døvblindblevne

Generatorvej 2 A
2730 Herlev
Tlf.: 4439 1175
Mail: dbcent@dbcent.dk

Videnscenter for hørehandicap

Kongevejen 256
2830 Virum
Tlf.: 45114171
Mail: videnscenter@hoerehandicap.dk

Socialstyrelsen

Videnscenter for Handicap, Hjælpemidler og Socialpsykiatri
Fagområdet synshandicap
Edisonsvej 18. 1.
5000 Odense C
Tlf.: 72 42 41 00
Mail: vihs@socialstyrelsen.dk

Socialstyrelsen

Videnscenter for Handicap, Hjælpemidler og Socialpsykiatri
Fagområdet bevægelseshandicap
Edisonsvej 18. 1.
5000 Odense C
Tlf.: 72 42 41 00
Mail: vihs@socialstyrelsen.dk

Danske og nordiske
links:

Videnscentret for Døvblindblevne

Videnscentret for Døvblindblevne har til formål at indsamle, bearbejde og udvikle viden om døvblindblevne og - som det væsentligste - at formidle denne viden, for at kunne bidrage til at sikre kvaliteten i den kommunale, regionale og nationale indsats for mennesker, der har fået en alvorlig kombineret høre- og synsnedsættelse.



SOCIALSTYRELSEN

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: [Family Village](#)

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

[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.

[Genetics Home Reference](#)

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

[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.

[Madisons Foundation](#)

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

[National Institutes of Health \(NIH\) Office of rare diseases \(ORD\)](#)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser.



SOCIALSTYRELSEN

Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

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.

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.

DermIS.net

Internetservice med informationer, illustrationer, differentialdiagnoser og cases om næsten alle hudsygdomme. Et samarbejde mellem Dept. of Clinical Social Medicine (Univ. of Heidelberg) og Dept. of Dermatology (Univ. of Erlangen). Informationen er på engelsk og primært målrettet til fagpersoner.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

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.

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.



SOCIALSTYRELSEN

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.

Erfaringer fra andre med samme diagnose: Share and Care Cockayne Syndrome Network, Inc., som er en sammenslutning, der har til formål at informere familier, behandlere og den brede offentlighed om Cockayne syndrom.

Læs også:

- Mar. 2010: **Ny dansk forening for Cockayne syndrom**