



SOCIALSTYRELSEN

Cystic angiomatosis of bone

- [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](#)

Cystic angiomatosis of bone

Andre betegnelser: Gorham disease, Gorham-Stout disease, Massiv osteolyse

Beskrivelse Cystic (= hulrum) angiomatosis (= kardannelse) of bone (= knogle) er en sjælden sygdom med abnorm vækst af blodkar og lymfekar og osteolyse (nedbrydning af knoglevæv).

Der er i litteraturen uenighed om, hvorvidt Gorham sygdom og Gorham-Stout er det samme. Formentlig er der tale om et spektrum af sygdomme med varierende sværhedsgrad. I det følgende beskrives de under ét.

Årsagen til sygdommen kendes ikke. I en enkelt familie havde 12 personer sygdommen, men oftest optræder sygdommen sporadisk, dvs. uden fortilfælde i familien. I mere end halvdelen af tilfældene har der været et forudgående traume, f.eks. slag eller stød.



SOCIALSTYRELSEN

Sygdommen ses hyppigst hos yngre voksne. Den starter oftest i en enkelt knogle og spreder sig derefter til de omkringliggende knogler og andre væv. Sygdommen ytrer sig bl.a. ved smerter og indskrænket bevægelighed af led og er hyppigst i skulder og hoftelid. Lymfekarrene breder sig ofte til milten, og ved spredning til lungehinderne kan der optræde chylothorax (ophobning af lymfevæske mellem lungehinderne). I nogle tilfælde kan sygdommen være livstruende.

Behandlingen består bl.a. af stråleterapi og pamidronat. Diagnosen stilles på de kliniske fund, røntgenundersøgelse og mikroskopi af vævsprøver.

Anslået antal i Danmark:

ca. 140

Kilde:

OMIM 123880 + European Radiology, 1998, 8, 1647-50.

Forfatter

Læge, Elsebeth Østergaard

Udarbejdet:

Marts 2003

Revisions dato

April 2003

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 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



SOCIALSTYRELSEN

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:

[Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering](#)

Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100

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.

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.

[Children's Hospital Boston](#)

Et af USAs største børnehospitaler beliggende i Boston. De har en række beskrivelser på engelsk af sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

[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

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

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.

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).

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

En dansk familie har oprettet en omfattende hjemmeside (på engelsk) om 'Lymphangiomas and Gorham's Vanishing Bone Disease'. Der er megen information, kontaktadresser og mange links.

Asociacion de Lucha contra la Enfermedad de Gorham er en europæisk patientforening.

Se også The Lymphangiomas & Gorham's Disease Alliance's hjemmeside.