



SOCIALSTYRELSEN

Goldenhar syndrom

- [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](#)

Goldenhar syndrom

Andre betegnelser: Oculo Auriculo Vertebral Spectrum, OAVS, Hemifacial microsomia, HFM, Facio-Auriculo-Vertebral Spectrum (FAV), Goldenhar-Gorlin Syndrome, First and Second Branchial Arch Syndrome, Oculo-Auriculo-Vertebral Dysplasia

Beskrivelse Der bruges flere forskellige navne til at betegne den tilstand, som beskrivelsen hér dækker over. Nogle af navnene er synonymmer, mens andre navne dækker over undergrupper, hvor specielle symptomer kommer til udtryk. I denne beskrivelse har vi valgt at benytte betegnelsen Goldenhar syndrom, men personer, der har relation til enhver af diagnoserne fra listen herunder, vil kunne få glæde af at læse denne beskrivelse.

Mest brugt:

- Oculo Auriculo Vertebral Spectrum (OAVS)
- Goldenhar syndrom
- Hemifacial microsomia (HFM)



SOCIALSTYRELSEN

Også brugt:

- Facio-Auriculo-Vertebral Spectrum (FAV)
- Goldenhar-Gorlin Syndrome
- First and Second Branchial Arch Syndrome
- Oculo-Auriculo-Vertebral Dysplasia

Disse er alle syndrombetegnelser, der bruges i litteraturen, på internet og af lægen i forbindelse med diagnostisering af et syndrom med den slags symptomer, der nævnes i denne beskrivelse. Syndromet tilhører gruppen af medfødte kraniofaciale misdannelser.

Goldenhar syndrom og hemifacial microsomi

Symptomerne ved Goldenhar syndrom, og det syndrom man kalder hemifacial microsomi, er nært beslægtede. Faktisk er de så nært beslægtet, at det nok ikke er helt entydigt hvornår man bruger den ene betegnelse og hvornår man bruger den anden. Symptomerne er for begge betegnelser misdannelser i øre, øje og underkæbe.

Mens diagnosen Goldenhar syndrom har nogle helt specifikke diagnosekriterier, er diagnosen hemifacialt syndrom en mere beskrivende diagnose.

Hemifacial mikrosomi (groft oversat betyder det: den ene side af ansigtet er mindre end den anden) blev i 1960'erne defineret som en tilstand, der primært påvirker ørets, øjets og kæbens udvikling. Goldenhar syndrom blev dengang opfattet som en variant af hemifacial mikrosomi, som også inkluderede symptomer som misdannelser i rygsøjlen, i nogle tilfælde også i de indre organer som fx hjertet og nyrerne og en speciel øjenforandring (epibulbar dermoid). Nu ved man, at syndromet er meget komplekst og varierer meget i omfang og sværhedsgrad. Mange forfattere til medicinske artikler foretrækker benævnelsen oculo-auriculo-vertebralt spektrum (OAVS), hvor hemifacial mikrosomi og Goldenhar syndrom begge er medregnet, men betegnelsen OAVS bruges også nogle gange som synonym til Goldenhar syndrom.

Til forskel for Goldenhar syndrom kan Hemifacial mikrosomi indebære forandringer i knoglebygningen i den ene arm/hånd. Ofte er tommelfingeren ramt af misdannelse, og nogle gange er der dannet en ekstra tommelfinger.



SOCIALSTYRELSEN

Resumé

At have Goldenhar syndrom/hemifacial mikrosomi betyder at man er født med en række misdannelser. Misdannelserne er oftest lokaliseret i den ene side af ansigtet - primært den højre; men op til en tredjedel af personerne med syndromet har misdannelser i begge sider. Misdannelserne involverer primært øjet, øret, kinden (kindspalte), underkæben og evt. hals og ryg-hvirvelsøjlerne (vertebra). Kæbens misdannelser resulterer ofte i en stor og skæv mund med skæv tandstilling. I nogle tilfælde kan de indre organer som fx hjertet, lungerne og nyrerne også være misdannede.

Graden af misdannelser varierer meget, og en person med Goldenhar syndrom/hemifacial mikrosomi behøver ikke at have alle de symptomer, der nævnes i denne beskrivelse.

Behandlingen består bl.a. af en række operationer, der kosmetisk og funktionelt korrigerer misdannelserne, forskellige former for terapi til bedring af eventuel nedsat tale, motorik, samt kontrol af syn og hørelse.

De fleste (90 pct.) med syndromet er normalt begavet.

Et liv med Goldenhar syndrom

Børn med syndromet er ofte små ved fødslen. Graden af misdannelser varierer meget. Umiddelbart efter fødslen behøver misdannelserne i ansigtet ikke at være så udtalte. Men hen imod 4-års alderen, efterhånden som det midterste og den nederste tredjedel af ansigtet er udviklet, kan misdannelserne og asymmetrien i ansigtet blive tydeligere. Men en person der har fået diagnosen, udvikler ikke nye symptomer med tiden.

Hendes handicap er i sagens natur blevet tydeligere og tydeligere med ørene. Det sker oftere og oftere at folk spørger: Hvor har du slået dig ? eller det er dog voldsomt som du har slået dig . Hvis det er voksne som spørger, svarer hun ofte Jeg har ikke slået mig, kan du ikke tale med min mor om det?

Mor til pige med hemifacial mikrosomi



Ansigtsmisdannelser

De fleste med Goldenhar har et asymmetrisk ansigt. Og hos 20 pct. er det meget udtalt.

Ansigtsmisdannelserne er oftest lokaliseret i den højre side af ansigtet men op til en tredjedel har symptomer i begge sider. I de tilfælde hvor begge sider af ansigtet er involveret, er den ene side som regel værre end den anden.

Øjnene

Mange har øjenforandringer. Øjnene kan være små med en smal øjenspalte. De fleste med Goldenhar syndrom har hvide fortykninger (epibulbar dermoid) på øjets slimhinde. Desuden har mange hængende øjenlåg, der dækker det meste af øjet og hos nogle er øjenlåget misdannet. Skelen forekommer hos cirka 25 pct. med syndromet.

Det er vigtig, at man tidligt starter en jævnlig kontrol af synet.

Ørerne

Mere end 65 pct. med Goldenhar syndrom har misdannelser i øret.

Det ydre øre kan være lille eller mangle helt, det kan være placeret for lavt og langt fremme, og der kan være udvækster foran øret. Nogle har et ekstra ydre øre, og ekstra åbninger (fistler) foran øret forekommer hos cirka halvdelen. I den mildeste form kan en lille forandring af det ydre øre eller en lille udvækst foran øret være det eneste tegn på syndromet.

Nogle har også misdannelser i mellemøret og det indre øre. Øregangen kan være meget trang eller helt lukket, hvilket kan betyde nedsat hørelse eller døvhed. Det er vigtig, at man tidligt starter en jævnlig kontrol af hørelsen.

Munden og kæben

Knoglerne i overkæben, tindinge-regionen og næsen er ofte mindre end normalt, og underkæben kan være meget underudviklet.



SOCIALSTYRELSEN

Trods sin deformitet synger hun utroligt godt for sin alder – helst Whitney Houston og hun fløjter højt og rent med sin lille skæve mund.

Mor til pige med hemifacial mickrosomi

Hvis man har en misdannet underkæbe, påvirker det ofte tandstillingen, og nogle kan mangle ansats til blivende tænder i det berørte område. Nogle gange er misdannelserne i en grad at det kræver omfattende tandregulering af specialister.

Mange har spiseproblemer, der skyldes den lille og misdannede underkæbe, svag ansigtsmuskulatur og evt. kind- og ganespalte. Den bløde ganes funktion er at lukke op til næsen, når man synker eller taler. Hvis den bløde gane ikke fungerer, kan det hos spædbørn betyde, at de ikke kan sutte, og at maden kommer op i næsen. Hos dem, som er lidt ældre, bemærkes det først og fremmest som en hypernasal tale - også kaldet åben snøvl .

En talepædagog kan hjælpe med informationer om hjælpemidler, der letter taleudviklingen, og en specialsundhedsplejerske kan hjælpe i forbindelse med hjælp til spisningen.

Misdannelser og mental udvikling

Søvnbesvær og søvnapnø

På grund af misdannelser i bl.a. mund, gane og hals kan personer med Goldenhar syndrom lide af søvnbesvær og evt. have åndedrætspauser under søvnen. Dette kaldes også for søvnapnø. Hvis man lider af søvnapnø, har man ofte en urolig søvn, og man snorker. Den urolige søvn kan nemt påvirke koncentrationsevnen om dagen og præstationen generelt

Det er meget vigtigt at være opmærksom på, om et barn med Goldenhar syndrom lider af søvnapnø. Det varierer, hvor alvorligt problemet kan være, men i sin yderste konsekvens kan mangel på diagnose og behandling bevirke en forsinket vækst og forsinket mental udvikling. Man kan være tilbøjelig til at acceptere søvnproblemer, forsinket vækst og mental udviklingshæmning som en del af selve syndromet. Men undersøgelser har vist, at forsinket vækst og udviklingshæmning kan afhjælpes og blive



SOCIALSTYRELSEN

næsten normal igen efter en tidlig diagnose og målrettet behandling af søvnapnø.

Rygsøjlen og nervesystemet

Der er beskrevet en række misdannelser i centralnervesystemet hos personer med Goldenhar syndrom. Det drejer sig fx om hjernebrok (encefalocle) og vand i hovedet (hydrocefalus). For det meste er det i forbindelse med denne slags misdannelser, at personen også er mentalt udviklingshæmmet.

På godt som alle kranienerver kan være påvirket hos personer med Goldenhar syndrom. Hos 10-20 pct. er ansigtsmuskulaturen hæmmet på grund af en skade på det, man kalder facialisnerven. En sådan skade på ansigtsnerven vil påvirke ansigtsmimikken, spisningen og udtalen.

Nogle med Goldenhar syndrom har også misdannelser i halsen og rygsøjlen. Men selv om rygsøjlen er misdannet, vil det sjældent medføre neurologiske symptomer.

Organmisdannelser

Hos cirka halvdelen af personerne med Goldenhar syndrom er der også misdannelser i hjertet, nyrerne, urinvejene, lunger, mave-tarmkanal, forskellige knogler i hele kraniet og halshvirvlerne.

Et barn med Goldenhar syndrom bør tidligt få foretaget en ultralydsundersøgelse af hjertet, for at se om der er en hjertefejl, og om det evt. er nødvendigt med en operation. Hjertefejlen er oftest det, der kaldes ventrikel-septum defekt, der betyder, at der er hul i skillevæggen mellem højre og venstre hjertekammer. Hos nogle finder man også en hjertefejl, der kaldes Steno Fallot. Det betyder, at der er hul mellem hjertekammerne kombineret med en indsnævring af forbindelsen til lungepulsåren.

Diagnosen

Diagnosen stilles på grundlag af ydre kendetegn, røntgenundersøgelser af skelet og scanning af hjernen.

Man kan desuden foretage kromosomanalyser for at udelukke, at der er tale om et



kromosomalt syndrom som fx fejl på kromosom 22q13.3 eller 10p13/14.

Behandlingen

En lang række fagpersoner vil - afhængig af syndromets sværhedsgrad - være involveret i den årelange behandling af personer med Goldenhar syndrom.

Behandlingen består bl.a. af flere operationer, der korrigerer væksten af hud og knogler. Dette kan fx involvere plastikkirurg, kæbekirurg og ortopæd (specialist i behandling af fejl i især bevægelsesorganerne) samt øjen- og ørelæge. Desuden vil der ofte blive foretaget løbende kontrol af syn og hørelse. Talepædagog, ergoterapeut og psykolog er også nogle af de fagfolk, der kan blive involveret i behandlingsforløbet afhængig af den enkeltes situation.

Operation og undersøgelse

Afhængig af hvor alvorlige misdannelserne er, vil et barn med Goldenhar syndrom skulle igennem en række operationer, der af kosmetiske og funktionelle grunde korrigerer misdannelserne.

Alle børn med syndromet bliver fulgt af overlægen på den børneafdeling barnet er tilknyttet. Men derudover er nogle af kontakterne i forbindelse med barnets operationer landets taleinstitutter med specialafdeling for læbe- ganespalte, specialtandlæger, og et af landets afdelinger for sjældne handicap (se under "Mere viden" senere i beskrivelsen).

Desuden kan barnet - igen afhængig af syndromets sværhedsgrad - henvises til et af landets cranio-faciale teams, der er en gruppe læger, som er specialister i operationer i kraniet og på ansigtet.

Nogle af de mest almindelige operationer blandt børn med Goldenhar syndrom er:

- Reparation af kind-, læbe- og/eller ganespalte. Hvis barnet har isoleret ganespalte, bliver det som regel opereret i 14-16 måneders alderen. Herefter kan der afhængig af barnets taleudvikling og ganens funktion - følge flere operationer gennem barndommen. Hvis barnet har læbe/gumme/ganespalte er



SOCIALSTYRELSEN

behandlingsforløbet en smule anderledes. Som alle andre børn, der fødes med ganespalte, kræver behandlingen et individuelt tilpasset behandlingsforløb i samarbejde mellem forældre, sygehus og et af landets taleinstitutter med specialafdeling for læbe- ganespalte (se under "Mere viden" senere i beskrivelsen).

- Hvis barnet pga. sine misdannelse i ansigtet skal sondemades over en længere periode, kan det være praktisk at indoperere, det man kalder en gastrostomi, dvs. en sonde direkte gennem huden og ind i maven. En sådan mavesonde letter brugen og mindsker ubehaget af sonden.
- Fjernelse af udvækster ved øret.
- Sænkning og forlængelse af kæben i den ramte side af ansigtet. De kæbekirurgiske indgreb foretages ofte ad to omgange. Det første, når barnet er i stand til at forstå og samarbejde om de efterfølgende nødvendige forholdsregler omkring mund, tænder, kæbe- og tandbøjler, spisning etc. Når kæben er udvokset, foretages der evt. endnu en operation for at opbygge kæben og udligne en eventuel asymmetri.
- Tandregulering, som gerne starter, når de permanente tænder kommer frem.
- Tilføjelse af knogle- og bløddels-væv til opbygning af kinden og ansigtet.
- Forandringer i ryg- og halshvirvler bør røntgenundersøges og evt. behandles af en ortopæd. Dem, som har misdannelser i hånden, kan have brug for en operation, så håndens funktion forbedres.
- Isættelse af rør i øret for at bedre hørelsen og formindske risikoen for en svækket hørelse.
- Evt. 3-4 operationer til konstruktion af det ydre øre.
- Afhængig af hvornår de kirurgiske indgreb foretages, kan det være nødvendigt at øge mængden af hud og bløddels-væv inden eventuelle operationer. Dette kan foregå ved transplantation eller silicone-implantering til forøgelse af den eksisterende hud

Hjælpemidler

Mange med Goldenhar syndrom har brug for høreapparat. Og selv helt små børn kan bruge høreapparat.

Personer med søvnapnø kan få brug for alarm og vejtræknings-hjælpemidler.



SOCIALSTYRELSEN

Psykologhjælp

At vokse op med Goldenhar syndrom, indebærer at vokse op med et anderledes udseende og det medfører næsten altid nogle psyko-sociale problemer. Da behandlingen er årelang og kræver årvågenhed både af forældre og professionelle, kan en psykolog med fordel inddrages i samarbejdet på et tidligt tidspunkt i forløbet.

Det er vigtigt at forældre til et barn med Goldenhar syndrom får psykologisk støtte allerede i forbindelse med fødslen og derefter løbende. Psykologen kan være en støtte for alle parter i familien, individuelt og/eller som gruppe.

Talepædagogik

Afhængig af hvor alvorlige misdannelserne er i mund og halsregionen, kan det påvirke talefunktionen i en grad, så det kræver, at en talepædagog bliver involveret i behandlingsforløbet.

Hvis der er tale om ganespalte starter behandlingen i et af landets centre for læbe-ganespalte (se under "Mere viden" senere i beskrivelsen). allerede når barnet er spæd. Øvrige operationer bliver individuelt tilpasset og afhænger af knoglebygningen og udviklingen generelt samt hvor alvorlige misdannelserne er.

Tidlig indsats med talepædagogik er nødvendig, og tidlige operationer medfører hurtigere og bedre resultater af taleterapi, dvs. bedre selvtillid, ordforråd, sprog- og taleegenskaber generelt. Operationer i kæbe, mund, tænder og evt. gane tilvejebringer de fysiske forhold for en optimal taleudvikling. Derfor må talepædagog, tandlæge og kirurger arbejde tæt sammen for at give hvert enkelt barn med Goldenhar syndrom det behandlingsforløb, der er bedst for barnet.

Fysio- og ergoterapi

De personer med Goldenhar syndrom, som har symptomer, der påvirker holdning og kropsfunktion, kan have fordel af behandling hos en fysio- og/eller ergoterapeut.



Støttemuligheder ifølge sociallovgivningen

Når der bliver behov for støtte rettes henvendelse til kommunes socialforvaltning.

Det er vigtigt, at der fra begyndelsen træffes bestemmelse om, hvem der har ansvaret for koordinationen mellem de forskellige instanser. Der vil være meget forskelligartede behov afhængig af sygdommens sværhedsgrad.

Når barnet skal indlægges til operation for misdannelserne, er der behov for, at en eller begge forældrene er til stede under indlæggelsen. Dertil vil kunne ydes kompensation for tabt arbejdsfortjeneste efter Serviceloven.

Hvis det skønnes nødvendigt, at en af forældrene passer barnet i hjemmet, kan der ligeledes ydes kompensation for tabt arbejdsfortjeneste for kortere eller længere tid, på deltid eller på fuld tid. Det er vigtigt, at være opmærksom på de problemstillinger der er i forholdet mellem A-kassesystemet og servicelovens paragraf om kompensation for tabt arbejdsfortjeneste.

Merudgifter i forbindelse med barnets handicap, fx transport og handicaprettede kurser til forældre, kan søges dækket efter servicelovens regler om dækning af merudgifter.

Det er vigtigt, at barnets udvikling følges nøje, og at der sættes tidligt ind med den nødvendige støtte. At leve med et anderledes udseende er en stor belastning, og hjælp fra psykolog kan være af uvurderlig betydning både til barnet og til forældrene.

Opmærksomhed skal også rettes mod tale- og sprogudviklingen. Behovet for støtte til disse områder kan vurderes og iværksættes af Pædagogisk-Psykologisk Rådgivning (PPR) i kommunen eller i forbindelse med sygehusindlæggelse.

Hjælpe midler til barnets eventuelle hørehandicap ydes efter behov. Hvis det er nødvendigt med høreapparat, udleveres det fra sygehusets hørelinik. Unge med høretab kan have behov for særlig støtte og vejledning i forbindelse med erhvervs- og uddannelsesvalg. Voksne med syndromet kan have behov for fortsat støtte og evt. revalideringsforanstaltninger. Der findes amtslig specialkonsulent for hørehæmmede og amtslig specialkonsulent for døve og svært tunghøre, som evt. kan yde denne støtte.



SOCIALSTYRELSEN

Hvis der er tale om søvnapnø, findes der forskellige hjælpemidler og alarmer. Behandlingen iværksættes fra sygehuset.

I nogle familier kan der være behov for aflastning. Det kan f.eks. være dagtilbud eller weekendophold for barnet med handicap. Det er vigtigt at huske, at hele familien behøver støtte og information, og at der foretages en samlet vurdering af behovene i familien.

Medicinsk baggrund

Årsag

Der er ingen entydig forklaring på årsagen til Goldenhar syndrom/hemifacialt syndrom.

Som udgangspunkt opfattes syndromet ikke som en kromosomfejl. Men der er dog rapporteret om flere forskellige kromosomfejl i forbindelse med Goldenhar syndrom, fx tab af en del af kromosom nr. 5, 6, 8 og 18. Der findes også beskrivelser af ekstra kromosomer (trisomi 22) i forbindelse med Goldenhar syndrom.

Der er flere teorier om årsagen til syndromet. Én teori mistænker en fejl i navlestrengen og dermed i forbindelsen mellem mor og barn. En anden teori går på en fejl i fosterudviklingens 30.-45. dag, som er det tidspunkt, hvor netop de områder og organer udvikles, som er berørt af syndromet. Der er også nogle som mener, at en blødning hos fosteret - nærmere betegnet i fosterets mellemøre - kan forstyrre fosterudviklingen og være årsag til syndromet.

Udefrakommende faktorer kan muligvis også have betydning. Nogle former for medicin (fx thalidomid) har fx kunnet give lignende fosterskader.

Arvegang

Goldenhar syndrom opfattes som sagt ikke som en kromosomfejl, og dermed heller ikke som et arveligt syndrom. I de fleste tilfælde opstår syndromet nemlig som et enkelttilfælde i familien.

I enkelte familier har man alligevel set, at sygdommen optræder i flere generationer



SOCIALSTYRELSEN

med et dominant arvemønster. Det vil sige, at hvis den ene af forældrene har syndromet, så er der 50 pct. risiko for, at deres barn også vil få det.

Der findes studier, hvor man har set efter mindre misdannelser i øre, underkæbe og ansigt hos slægtninge til personer med Goldenhar syndrom. Disse studier antyder, at dominant nedarving af syndromet er hyppigere end først antaget. Inden for familier med den nedarvede form for Goldenhar syndrom er der meget stor variation i, hvordan syndromet kommer til udtryk. Et barn med mange tydelige misdannelser kan have slægtninge med få og næsten usynlige symptomer. Derfor er det vigtigt med nøje undersøgelse af slægtninge til alle personer med Goldenhar for at afklare, hvorvidt syndromet er nedarvet eller et enkelttilfælde.

Noget tyder på, at der ikke er faste køns- eller racemæssige tendenser ved den nedarvede form for Goldenhar syndrom, mens syndromet er noget hyppigere hos drenge end hos piger, når man taler om de situationer hvor syndromet er opstået som enkelttilfælde i familien.

Genetisk rådgivning

I de få tilfælde, hvor man kan konstatere, at den arvelige form af Goldenhar syndrom findes i familien, kan man overveje genetisk rådgivning i forbindelse med en planlagt graviditet. Den genetiske rådgivning kan tilbydes til enhver tid, men det optimale tidspunkt for at indlede genetisk rådgivning vil altid være før en planlagt graviditet.

Først og fremmest vil en genetisk rådgiver kunne redegøre for en evt. sandsynlighed for, at parret vil give syndromet videre til et kommende barn. Den genetiske rådgiver "oversætter" den hurtigt voksende viden om gener og arvegegne til praktisk og forståelig information til parret. Herved kan den genetiske rådgiver give parret en viden, der gør dem bedre rustet til at tage stilling til de vanskelige spørgsmål, der altid vil være forbundet med at have en arvelig sygdom i familien.

En genetisk rådgiver vil altid være interesseret i oplysninger om begge familier, som parret stammer fra. Derfor skal man også være opmærksom på, at en genetisk rådgivning kan komme til at indbefatte viden, og dermed risiko for dilemmaer, om flere i familien end de to, der konsulterer den genetiske rådgiver.



SOCIALSTYRELSEN

	<p>Da Goldenhar syndrom i sin arvelige form følger et dominant arvemønster og samtidig findes i meget milde eller næsten usynlige former, kan genetisk rådgivning måske endda betyde, at nogle i familien vil kunne få en diagnose, de ikke selv har bedt om.</p>
Nye tilfælde:	<p>Der fødes cirka 20 børn per 100.000 fødsler med et syndrom inden for det oculo-auriculo-vertebrale spektrum. Heraf har cirka 10 pct. Goldenhar syndrom. Det vil sige, at der fødes 1-2 børn om året i Danmark med Goldenhar syndrom.</p>
Anslået antal i Danmark:	<p>ca. 15 børn med Goldenhar syndrom/hemifacial mikrosomi i behandling på de danske børneafdelinger</p>
Kilde:	<p>The Goldenhar syndrome: Diagnosis and early surgical management , af Heffez et. al., Oral Surg. 58:2-9, 1984.</p> <p>Autosomal dominant goldenhar syndrome , af Godel at. Al., Birth Defects: Original articles 18(6):621-28, 1982.</p> <p>Four-year-old girl with Goldenhar-sequence and severe obstructive sleep apnea, symptoms, diagnosis and therapy , af B. Hoch og W. Hochban. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 1998, Maj 15; 43(3):277-81.</p> <p>Oculo-auriculo-vertebral spectrum disorder (Goldenhar syndrome) coexisting with schizophreniform disorder af Brieger et. Al. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1998 Jul;65(1):135-6. Al. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1998 Jul;65(1):135-6.</p>
Udarbejdet:	<p>Oktober 2000</p>
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>
Betydningen af en god udredning	<p>Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til Sjældne-netværket eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.</p> <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</p>



SOCIALSTYRELSEN

tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

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.

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:

[Rigshospitalet \(Klinik for Sjældne Handicap\)](#)

Klinik for Sjældne Handicap

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

Mail: genetik@rh.dk

[ÅUH, Skejby \(Center for Sjældne Sygdomme\)](#)

Børneafdeling A

Center for Sjældne Sygdomme

Brendstrupgårdsvej 100

8200 Århus N

Tlf.: 7845 1474

[Ganespalteafdelingen](#)

Institut for Kommunikation og Handicap

Peter Sabroesgade 4

8000 Århus C

Tlf.: 7847 9533

Mail: ikh.ganespalte@ps.rm.dk

[Læbe-Ganespalte Centret](#)

Rygårds Allé 45, st.



SOCIALSTYRELSEN

2900 Hellerup

Tlf.: 4511 4475

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.

Lægehåndbogen

Lægehåndbogen henvender sig til sundhedspersonale, som kan søge information om; symptomer, tilstande og sygdomme, undersøgelser samt finde information til deres patienter. Nogle tekster er på norsk, men sundhed.dk er i gang med en oversættelse til dansk.

Internationale links:

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.

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.

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.

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

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og



SOCIALSTYRELSEN

alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

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.

Children's Hospital Boston

Et af USA's 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.

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.