



SOCIALSTYRELSEN

X-bunden sideroblast anæmi

- [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](#)

X-bunden sideroblast anæmi

Andre betegnelser:	Hereditær hypokrom anæmi, Kongenit sideroblast anæmi, Sideroblast anæmi, X-bunden
Beskrivelse	<p>Sideroblast (sidero = jern) anæmi (mangel på røde blodlegemer) er en type blodmangel, hvor jern ophobes i umodne røde blodlegemer. Blodlegemerne modnes derfor ikke til normale røde blodlegemer. Jernet ligger som en ring i de umodne blodlegemer, hvorfor de kaldes ringsideroblaster.</p> <p>Der optages mere jern fra kosten end normalt, og det ekstra jern ophobes i forskellige organer. Sideroblast anæmi findes i en hereditær (arvelig) form. Andre årsager til sideroblast anæmi er f.eks. myelodysplastisk syndrom (nedsat funktion af knoglemarven), kronisk nyresygdom og erhvervede skader på knoglemarvsceller pga. kronisk alkoholmisbrug eller blyforgiftning.</p> <p>Den arvelige form af sideroblast anæmi skyldes en enzymdefekt i dannelsen af hæmoglobin, som er transportprotein for jern. Den genetiske defekt er kendt.</p>



SOCIALSTYRELSEN

Sygdommen nedarves X-bundet recessivt. Den kan ramme både mænd og kvinder i alle aldersgrupper, men ses hyppigst hos drenge og yngre mænd. Den kan også være kongenit (medfødt).

Sygdommen viser sig ved bleghed, træthed og åndenød pga. anæmien. Ophobningen af jern medfører bl.a. forstørret milt og lever, leversygdom, sukkersyge og hjertesygdom.

Behandlingen består af pyridoxin og folinsyre, som stimulerer dannelsen af hæmoglobin. Derudover anvendes flebotomi (åreladning) og jernudrivende behandling for at modvirke jernophobningen. Knoglemarvstransplantation kan eventuelt komme på tale.

Anslået antal i Danmark:

Der er beskrevet ca. 35 familier i verden med sygdommen.

Kilde:

OMIM 301300

Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D: The metabolic and molecular bases of inherited diseases. McGraw-Hill, New York, 2001, side 2999-3005.

Udarbejdet:

Juli 2002

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

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.

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 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.



SOCIALSTYRELSEN

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: [ÅUH, Skejby \(Børneafdeling A\)](#)

Børneafdeling A
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N
Tlf.: 8949 5566

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.

[UCL Institute of Child Health](#)

Engelsk hjemmeside lavet af Great Ormond Street Hospital for Children NHS Trust (GOSH) og UCL Institute of Child Health (ICH).

[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.



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.

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).

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.

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.

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.

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.

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.