



SOCIALSTYRELSEN

Holoprosencefali

- [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](#)

Holoprosencefali

Andre betegnelser: Holoprosencephaly

Beskrivelse Holoprosencefali er en medfødt hjernemisdannelse, hvor forhjernen i det tidlige fosterliv ikke, deler sig i to hjernehalvdele, som normalt.

Holo betyder hel, og fosterets forhjerne kaldes prosencefalon . Hjernemisdannelsen og dermed symptomerne kan variere meget fra helt milde til svære tilfælde. Holoprosencefali er ofte, men ikke altid, ledsaget af ansigtsmisdannelser.

Man opdeler holoprosencefali i tre typer:

1. Alobær (svær). Hjernen er slet ikke opdelt i to halvdele, og der er kun ét hjerne- hulrum.
2. Semilobær (moderat). Hjernen er delvis opdelt i to halvdele.
3. Lobær (mild). Hjernen er mere opdelt end ved den semilobære type, men stadig ikke normal.



SOCIALSTYRELSEN

Ved holoprosencefali kan der være lille hovedomfang (microcefali), epilepsi, varierende grad af forsinket udvikling, og evt. forhøjet væsketryk i hjernen (hydrocephalus). Ansigtsmisdannelser i en eller anden form ses hos hovedparten og varierer betydeligt fra helt milde til meget alvorlige: Læbe- og/eller ganespalte. Misdannelser af næsen kan bestå i en flad bred næseryg, flad næse uden næseben og evt. med kun et næsebor, en ikke færdigudviklet næse i panden eller helt manglende næse. Øjnene kan være tætstillede, meget små, misdannede eller i sværeste tilfælde bestå i kun et midtstillet øje eller helt mangle. Spiseproblemer og væksthæmning er hyppig. Hormonforstyrrelser som følge af dårligt fungerende hypofyse kan forekomme.

Diagnosen stilles ved hjælp af en scanning af hjernen. Der findes desværre ingen helbredende behandling. Behandlingen består derfor i afhjælpning af symptomer (f.eks. behandling af epilepsi, ernæringstilskud, behandling af forhøjet væsketryk i hjernen, operativ lukning af læbe/ganespalte), støtte til barnets psykomotoriske udvikling, og støtte og vejledning til forældrene.

Levetiden er forskellig fra person til person og afhænger af hjernemisdannelsens omfang. I de mildeste tilfælde kan levetiden være normal. I de sværeste tilfælde kan hjernemisdannelsen være så alvorlig, at den medfører tidlig død (evt. død i fosterlivet).

Der findes flere årsager til holoprosencefali: Kromosomfejl er den hyppigste årsag, der vil da som regel også være misdannelser i andre organsystemer. Holoprosencefali kan også ses som led i velkendte syndromer, som har andre karakteristika. Mange gener er involveret i udviklingen fosterets forhjerne, og genfejl (mutation) i et af disse gener kan også være årsagen. I nogen tilfælde har man mistanke om at sukkersyge hos moderen under graviditeten kan være årsagen. Men ofte kan man ikke fastslå årsagen hos den enkelte med holoprosencefali.

Spørgsmålet om hvorvidt holoprosencefali er arvelig i de berørte familier afhænger af årsagen og kræver altid en individuel vurdering (genetisk rådgivning).

Anslået antal i Danmark:

Hyppighed: Man anslår at hyppigheden af levendefødte med holoprosencefali er 1 pr. 16.000 levendefødte børn.

Kilde:

OMIM, Gene reviews

Forfatter

Speciallæge i klinisk genetik, dr.med. Susanne Kjærgaard

Udarbejdet:

April 2006



SOCIALSTYRELSEN

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

Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100

[Rigshospitalet \(Klinisk Genetisk Afdeling\)](#)

Klinisk Genetisk Afdeling
Afsnit 4062
Blegdamsvej 9
2100 København Ø



SOCIALSTYRELSEN

Tlf.: 3545 4062

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

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

Videnscenter om Epilepsi

Kolonivej 7, 1
4293 Dianalund
Tlf.: 5827 1294
Mail: Videnscenter@epilepsi.dk

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.

Ugeskrift for Læger

Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Internationale links:

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.

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.

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.

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.

National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS)

Institut under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH). Beskæftiger sig med hjerne- og neurologisk forskning. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

NORD

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

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

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.

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.



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.

Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.