



SOCIALSTYRELSEN

Progeria

- [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

Progeria

Andre betegnelser: Hutchinson-Gilfords syndrom

Beskrivelse **Introduktion**

Progeria (kaldes også Hutchinson-Gilford syndrom) er en ekstrem sjælden sygdom, der skyldes en medfødt genfejl. Sygdommen sætter ind i løbet af barnets to første leveår og er karakteriseret ved, at børnene ældes allerede mens, de er helt små og har en meget forkortet levetid.

Symptomer

Barnet viser ved fødslen ingen symptomer på sygdommen. Men de første tegn viser sig som regel allerede, når barnet er mellem 6 og 12 måneder, idet det ikke tager til i vægt og dets hud begynder at blive tyk og uelastisk, især på arme, ben og hofter. Barnet mister alt hår på hovedet samt øjenvipper og øjenbryn. Håret erstattes af en lys dunet



SOCIALSTYRELSEN

hårvækst. På omtrent samme tid mister det fedtlaget under huden. Dette fører sammen med hårtabet til, at mange af blodårerne bliver fremtrædende, især dem i hovedbunden. Børn med progeria er som regel små af vækst og har tynde lemmer med fremtrædende led. Andre typiske kendetegn er et lille kæbeben, strittende ører, et smalt ansigt, en krum, smal næse og smalle læber, hvilket giver dem det karakteristiske aldersprægede udseende

Andre symptomer kan forekomme, såsom forsinket eller manglende tandudvikling, tør og skællende hud, stivhed af leddene med deraf begrænset bevægelighed samt hofteskævhed. Progeria påvirker normalt ikke den motoriske udvikling.

Barnet udvikler tidligt åreforkalkning, hvilket kan føre til alvorlige hjerte-karsygdomme.

Progeriabørns mentale og følelsesmæssige udvikling følger i store træk almindelige børns. Med forbehold i de særlige udfordringer, det er for et barn i så ung en alder at skulle forholde sig til et meget anderledes udseende og til den kendsgerning, at deres liv er stærkt forkortet. De er som regel i en tidlig alder bevidste om, at de er anderledes i forhold til deres jævnaldrende. Dette kan føre til, at de bliver tilbageholdende og reserverede over for fremmede.

Årsag

Progeria skyldes en mutation i et gen (LMNA), som koder for proteinet Lamin A, der indgår i et netværk af proteiner i cellens indre kernemembran, som normalt omgiver og beskytter cellekernen og cellens arvemasse. Man kender ikke helt nøjagtig sammenhængen mellem fejlen i lamin A og progerias karakteristiske symptomer. Men man mener, at det modificerede lamin A destabiliserer cellen, således at cellekernemembranens struktur svækkes. Kernen går således ud af facon (se billede), hvilket medfører at cellen dør. Dette skulle være årsagen til den karakteristiske aldringsproces. Andre gener menes at være involveret, men de er endnu ikke identificeret.



SOCIALSTYRELSEN

Arvelighed

Progeria skyldes en dominant ny mutation, som er opstået før undfangelsen i enten sæd- eller ægcellen. Der er derfor meget ringe sandsynlighed for en gentagelse i familien, og der kendes kun meget få tilfælde med progeria blandt søskende.

Diagnosticering

Læger stiller typisk diagnosen på grundlag af syndromets karakteristiske symptomer. Imidlertid kan man normalt ikke med sikkerhed stille diagnosen på grundlag af symptomerne, før barnet er fyldt 2 år. Nu hvor man har lokaliseret den genetiske mutation, der forårsager progeria, kan man, hvis man har mistanke om, at barnet har progeria, teste for fejl på det gen, (LMNA) der koder for lamin A proteinet. På den måde kan man i dag stille diagnosen meget før. Jo før man får stillet diagnosen, desto tidligere kan man iværksætte behandlinger, som kan lindre symptomerne.

Der findes en meget sjælden form for progeria som debuterer i nyfødthedsperioden (Wiedemann-Rautenstrauch syndrom).

Behandling

Der findes ingen helbredende behandling. Nogle børn får en bypassoperation eller en udvidelse af arterierne i hjertet for at forhale udviklingen af hjerte-karsygdomme. Har et spædbarn svært ved at spise, kan en ernæringssonde være en hjælp.

I visse tilfælde får barnet de permanente tænder, inden at mælketænderne falder ud. Tandudtrækning kan hjælpe til at undgå, at barnet udvikler to rækker tænder, når de permanente tænder kommer ud.

De aldersprægede symptomer gør, at barnet ikke altid på lige vilkår kan være med til de aktiviteter, deres jævnaldrende deltager i. Fysioterapi og socialpædagogiske støttetiltag kan hjælpe til, at barnet holder sig i gang.

Kosttilskud med stort kalorieindhold kan måske forebygge vægttab og sikre, at barnet får tilstrækkelig næring.



SOCIALSTYRELSEN

Det kan være en stor udfordring for forældre at hjælpe deres barn med at håndtere de tanker og følelser, det måtte have, når det bliver bevidst om, at dets liv er stærkt forkortet. Det vil sandsynligvis stille mange spørgsmål og have mange bekymringer. Både forældre og barn har behov for professionel støtte til at tackle såvel praktiske som følelsesmæssige problemer ved at leve med en stærkt fremadskridende dødelig sygdom.

Da progeria er en ekstremt sjælden sygdom med forkortet levetid, må kontakt med andre familier foregå på internationalt niveau. Både forældre og børn kan bl.a. derfor have stor glæde af at deltage i de internationale møder, der afholdes én gang om året.

Prognose

Progeriabørn lever som regel til, de når de første teenageår. Enkelte er dog blevet helt op til 27 år. De hyppigste dødsårsager er hjerte-/karsygdomme og underernæring.

Nye tilfælde:

Man anslår, at der på verdensplan fødes et barn med progeria for hver 4 millioner nyfødte. I Danmark ville dette betyde, at der fødes et barn med progeria ca. hvert 60. år.

Anslået antal i Danmark:

Der er for tiden et barn med progeria i Danmark (2009)

Kilde:

[Mayo Clinic](#)
[GeneReviews](#)
[Frambu - Senter for sjældne funksjonshemninger](#)
[Genetics Home Reference](#)
[Medline Plus](#)
[Madisons Foundation](#)
[National Organisation for Rare Disorders](#)

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 følgende medlemmer af CSH's eksterne ekspertgruppe: Direktør, professor, dr.med. Karen Brøndum-Nielsen, Kennedycentret

Udarbejdet:

Oktober 2009

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



SOCIALSTYRELSEN

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.

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.



SOCIALSTYRELSEN

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

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.



SOCIALSTYRELSEN

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 enkeltdage 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.

Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste

Læs også denne guide til forældre med handicappede børn

Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste

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



SOCIALSTYRELSEN

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](#)

Tandbehandling

Vi har erfaring for, at nogen med sjældne diagnoser kan have tand- og orale problemer, som går langt ud over, hvad personer uden denne diagnose oplever. Der kan derfor være et behov for dyre behandlinger og til tider også højt specialiseret indgreb. Der gives som udgangspunkt ikke støtte til tandbehandlinger, men er en begrænset mulighed, hvis man kan dokumenterer, at udgifterne er så høje, at det i afgørende grad vil vanskeliggøre den pågældendes og familiens muligheder for at klare sig selv i fremtiden.

Folke- og førtidspensionister har også mulighed for at søge et helbredstillæg til dækning af tandlægebehandling.

Nogle grupper kan henvises til landets to Odontologiske Landsdels- og Videnscentre, som har specialiseret viden om sjældne handicap og problemer med tænderne. Som udgangspunkt vil der kun kunne foregå afklarende undersøgelser på disse centre.

[Læs mere om offentlig tilskud til tandbehandling](#)

[Læs mere om helbredstillæg til folke- og førtidspensionister](#)

[Læs mere om de Odontologiske Landsdels- og Videnscentre](#)

Mere faglig viden:

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

Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100



SOCIALSTYRELSEN

Bispebjerg Hospital (Dermatologisk Afdeling - afdelingen for hudsygdomme)

Dermatologisk Afdeling - afdelingen for hudsygdomme
Afd. D
Bispebjerg Bakke 23
Indgang 4, 3.Tværvvej
2400 Kbh. NV.

ÅUH. Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

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

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:

[Family Village](http://www.familyvillage.com)

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.

MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige



SOCIALSTYRELSEN

gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

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.

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.

Mayo Clinic

Mayo Clinic består af en gruppe non-profit hospitaler i USA. Informationen er på engelsk og målrettet til alle.

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.

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.

NORD

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

GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen



SOCIALSTYRELSEN

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).

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.

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.

Erfaringer fra andre
med samme
diagnose:

The Progeria Research Foundation er en non-profit organisation, der støtter både personer med progeria og deres pårørende samt videnskabsfolk der forsker i behandlingsmuligheder af progeria. Organisationen står bl.a. bag ved initiativet 'Find the other 150'. Andre internationale supportgrupper er Progeria family circle og Progeria support group.