



SOCIALSTYRELSEN

Juvenil Pagets sygdom

- [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](#)

Juvenil Pagets sygdom

Andre betegnelser:	Juvenile Paget Disease, Hyperostosis Corticalis Deformans Juvenilis Hyperphosphatasemia.
Beskrivelse	<p>Juvenil Pagets sygdom er en sjælden, arvelig knoglesygdom, der sædvanligvis starter sent i barnealderen. Juvenil Pagets sygdom er en undergruppe af Pagets sygdom, som oftest starter i voksenalderen.</p> <p>Juvenil Pagets sygdom er karakteriseret ved reduceret højdevækst med bøjning og fortykkelse af de lange rørknogler samt fortykkelse af kranieknoglerne.</p> <p>Andre symptomer kan være knogleskørhed, tidligt tandtab, hørenedsættelse, øjenforandringer og muskelsvaghed. Symptomerne bliver ofte sværere med alderen.</p> <p>Arvegangen er <u>autosomal recessiv</u>, og sygdommen forårsages i nogle tilfælde af ændringer (mutationer) i genet TNFRSF11B beliggende på den lange arm af kromosom 8.</p>



SOCIALSTYRELSEN

Anslået antal i Danmark:	Mindre end 50 tilfælde beskrevet.
Kilde:	OMIM #239000
Forfatter	Læge Elsebeth Østergaard
Udarbejdet:	December 2003
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> <p>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</p>
Betydningen af en god udredning	<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 tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.</p> <p>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.</p> <p>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.</p>
Mere faglig viden:	<p><u>Rigshospitalet (Klinisk Genetisk Afdeling)</u> Klinisk Genetisk Afdeling Afsnit 4062 Blegdamsvej 9 2100 København Ø</p>



SOCIALSTYRELSEN

Tlf.: 3545 4062

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 videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links:

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.

NORD

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

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt



SOCIALSTYRELSEN

andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.