



# SOCIALSTYRELSEN

Hypoparathyreoidisme, isoleret

- [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](#)

## Hypoparathyreoidisme, isoleret

Andre betegnelser: Idiopatisk Hypoparathyreoidisme

Beskrivelse Hypoparathyreoidisme betyder nedsat/ophævet funktion af biskjoldbruskkirtlerne (parathyreoidea).

Nedsat funktion af biskjoldbruskkirtlerne medfører nedsat koncentration af kalk (kalcium) og forhøjet koncentration af fosfat i blodet, og symptomerne er en følge af førstnævnte.

Symptomer på lav kalciumkoncentration i blodet er tendens til muskelspasmer i hænder, fødder og svælg, prikkende eller snurrende fornemmelse omkring munden og i finger- og tåspidser. Endvidere kan symptomer være træthed, irritabilitet, konfusion og demens. I de sværeste tilfælde kan der være muskelkramper i hele kroppen.

Diagnosen stilles ved hjælp af blodprøver.



# SOCIALSTYRELSEN

Biskjoldbruskkirtlernes funktion er at producere parathyreoideahormon (PTH). Sammen med D vitamin regulerer dette hormon kalcium- og fosfatkoncentrationen i blodet. PTH fremmer frigivelse af kalcium fra knoglerne og mindske tab af kalcium ved urindannelsen i nyrerne. PTH stimulerer også dannelse af aktivt D vitamin. Aktivt D vitamin fremmer tarmens optagelse af kalcium fra føden.

Hypoparathyreoidisme kan være medfødt eller erhvervet, og årsagerne er mange forskellige. Da biskjoldbruskkirtlerne er meget små og sidder i tæt relation til skjoldbruskkirtlen, kan operation i regionen utilsigtet beskadige/fjerne biskjoldbruskkirtlerne. Strålebehandling af halsregionen kan også være en årsag. En tredje årsag til erhvervet hypoparathyreoidisme er, at kroppens immunsystem af ukendt årsag danner antistoffer mod kirtelvævet (autoimmunitet), hvorved de hormonproducerende celler langsomt ødelægges.

Der er også beskrevet familiære former for isoleret hypoparathyreoidisme, hvor f.eks. flere søskende eller flere generationer i samme familie har hypoparathyreoidisme. Hos nogle af disse familier er der påvist fejl (mutation) i gener, som enten er ansvarlig for selve dannelsen af PTH, eller er involveret i dannelsen af biskjoldbruskkirtlerne i fosterlivet.

Nogle får diagnosen: Idiopatisk hypoparathyreoidisme, hvilket betyder, at man ikke kan påvise årsagen til den nedsatte funktion.

Medfødt hypoparathyreoidisme kan også være led i 22q11 deletion syndrom hvor der er manglende anlæg af biskjoldbruskkirtlerne . Men der vil i så fald også være andre manifestationer. Ved såkaldt pseudohypoparathyreoidisme, også kaldet Albrights hereditære osteodystrofi, er dannelsen af PTH i biskjoldbruskkirtlerne intakt, men knogler og nyrer er ikke i stand til at respondere på det.

Behandling af hypoparathyreoidisme sigter på at normalisere kalciumkoncentrationen i blodet og består af tilskud af kalcium og særlige D vitamin præparater. Udredning og behandling varetages af specialist i hormonsygdomme (endokrinolog) og kræver jævnlig kontrol.

Anslået antal i Danmark:

Hyppighed: Ukendt, - den idiopatiske form er yderst sjælden.



# SOCIALSTYRELSEN

- Kilde:** OMIM
- Forfatter** Speciallæge i klinisk genetik dr.med. Susanne Kjærgaard
- Udarbejdet:** Marts 2007
- Andre med samme diagnose?** Der findes en forening for denne diagnose: [Nordic HPTH organisation](#)
- 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:** [Rigshospitalet \(Medicinsk Endokrinologisk Klinik\)](#)  
Medicinsk Endokrinologisk Klinik  
Blegdamsvej 9  
DK-2100 København Ø  
Tlf.: 3545 2399  
Mail: [med-endokrin@rh.dk](mailto:med-endokrin@rh.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.
- Internationale links:** [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.



# SOCIALSTYRELSEN

## Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Database 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.

## 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.

## NORD

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

## 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.

## 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.

## Mayo Clinic

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

## 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.

## 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.