



SOCIALSTYRELSEN

Albrights hereditære osteodystrofi

- [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](#)

Albrights hereditære osteodystrofi

Andre betegnelser:	Albright hereditary osteodystrophy, Pseudohypoparathyreoidisme, Pseudo-pseudohypoparathyreoidisme
Beskrivelse	Albrights hereditære osteodystrofi inddeles sædvanligvis i undertyperne: Pseudohypoparathyreoidisme type I og Pseudo-pseudohypoparathyreoidisme.

Symptomer

Albrights hereditære osteodystrofi er en sjælden arvelig sygdom, hvis manifestationer kan være korte brede hænder og fødder, lav sluthøjde, tendens til overvægt, rundt ansigt samt små forkalkninger i underhuden. Nogle har også let mental retardering. Antallet og sværhedsgraden af manifestationer varierer fra person til person.

Pseudohypoparathyreoidisme type I viser sig typisk i barnealderen ved symptomer på lav calciumkoncentration i blodet f.eks. tendens til muskelspasmer i hænder, fødder og svælg, prikkende eller snurrende fornemmelse omkring munden og i finger- og



SOCIALSTYRELSEN

tåspidser. I de sværeste tilfælde kan der være muskelkramper i hele kroppen. For lavt stofskifte kan også forekomme. Ved Pseudohypoparathyroidisme type I er selve dannelsen af parathyreoideahormon (PTH) i biskjoldbruskkirtlerne normal, men knogler og nyrer er ikke i stand til at reagere på hormonet. PTH kan dermed ikke udøve sin virkning, som - sammen med D vitamin er at regulere kalcium- og fosfatkoncentrationen i blodet. Det manglende respons på PTH medfører nedsat kalcium og forhøjet fosfat og PTH i blodet.

Den anden og mildere type, Pseudo-pseudohypoparathyroidisme, adskiller sig ved at have normal kalciumkoncentration i blodet og normalt respons på PTH, men kan have de øvrige fysiske manifestationer.

Diagnose og behandling

Diagnosen stilles på grundlag af sygdomsbilledet, blodprøver og evt. røntgenbilleder.

Behandlingen af Pseudohypoparathyroidisme type I, som sigter mod at normalisere kalciumkoncentrationen i blodet, består i kalciumtilskud samt særlige D-vitaminpræparater. Ved akutte symptomer på lav koncentration af kalcium i blodet gives intravenøs kalcium. Behandlingen kræver livslang og jævnlig kontrol.

Årsag og arvegang

Begge undertyper af Albrigths hereditære osteodystrofi skyldes en fejl (mutation) i det såkaldte GNAS1 gen, som sidder på kromosom nummer 20.

Arvegangen er dominant dvs. at enhver person, som har sygdommen, har 50 % risiko ved hver graviditet for at videregive sygdommen til barnet. Undertypen er imidlertid afhængig af om genfejlen sidder på det kromosom 20, som er arvet fra moderen eller fra faderen. Hvis mutationen er arvet fra moderen eller opstået på det kromosom 20, som er arvet fra moderen, vil der sædvanligvis være tale om pseudohypoparathyroidisme type I. Og hvis mutationen er arvet fra faderen, eller opstået på det kromosom 20, som er arvet fra faderen, vil der sædvanligvis være tale om Pseudo-pseudohypoparathyroidisme. Begge undertyper kan optræde i samme familie.

Anslået antal i Danmark:

sjældent



SOCIALSTYRELSEN

Kilde:	OMIM
Forfatter	Speciallæge i klinisk genetik, dr.med. Susanne Kjærgaard
Udarbejdet:	Maj 2007
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.</p> <p>Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom</p>
Betydningen af en god udredning	<p>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.</p> <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>Rigshospitalet (Klinik for Sjældne Handicap) Klinik for Sjældne Handicap Afsnit 4062 Blegdamsvej 9 2100 København Ø Tlf.: 3545 4062 Mail: genetik@rh.dk</p>



SOCIALSTYRELSEN

ÅUH, Århus Sygehus (Medicinsk Endokrinologisk Afdeling)

Medicinsk Endokrinologisk Afdeling

Århus Universitetshospital

Århus Sygehus

Nørrebrogade 44

DK-8000 Århus C

Tlf.: 7846 4444

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:

[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.

[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.

[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



SOCIALSTYRELSEN

fagpersoner og private.

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

Læs også:

- Artiklen: **Tandpleje og Sjældne Sygdomme**