



# SOCIALSTYRELSEN

## Isodicentrisk kromosom 15

- [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](#)

## Isodicentrisk kromosom 15

Andre betegnelser:	Inverted duplicated chromosome 15
Beskrivelse	<p>Kromosomfejl, hvor en større eller mindre del af kromosom 15 er duplikeret, og hvor der i stedet for de normale 46 kromosomer er 47. Symptomerne afhænger af hvor meget genetisk materiale, der er duplikeret, og om det kommer fra faderen eller moderen.</p> <p>I visse tilfælde er der tale om <a href="#">Prader-Willi syndrom</a> eller <a href="#">Angelman syndrom</a>, mens andre har forskellige grader af mental udviklingshæmning, autisme eller epilepsi. I nogle tilfælde er kromosomfejlen så lille, at der ikke er symptomer.</p>
Kilde:	Amerikansk patientforening <a href="#">IDEAS</a> .
Forfatter	Læge John-Erik Stig Hansen
Udarbejdet:	September 2000
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: <a href="#">Angelmanforeningen i Danmark</a> <a href="#">UniqueDanmark</a>



# SOCIALSTYRELSEN

## Landsforeningen for Prader-Willi syndrom

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

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:

[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.

[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



# SOCIALSTYRELSEN

## 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.

## 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.

## 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.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Den amerikanske patientforening for isodicentrisk kromosom 15, IDEAS, har en ganske omfattende hjemmeside, hvor der bl.a. er udvalgte referencer fra den medicinske litteratur, online nyhedsbrev samt links.

Desuden findes en international patientforening, UNIQUE, Rare Chromosome Disorder Support Group, som har til formål at hjælpe familier berørt af sjældne kromosomfejl. Foreningen udgiver et nyhedsbrev, og der er adresser og mange links. Ligeledes findes Chromosome Deletion Outreach, som er en international støttegruppe for personer berørt af kromosomfejl. På deres hjemmeside kan man også finde megen information og adresser.