



# SOCIALSTYRELSEN

## Juvenil polyposis coli

- [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](#)

## Juvenil polyposis coli

### Beskrivelse

#### Introduktion

Juvenil polyposis coli er et sjældent, arveligt syndrom karakteriseret ved polypper i tarmkanalen. Sygdommen er oftest arvelig, og symptomerne er typisk blødninger, mangel på røde blodlegemer, diarré og mavesmerter. I nogle tilfælde kan polypperne udvikle sig til kræft.

#### Symptomer

Juvenil polyposis coli er en sygdom karakteriseret ved svulster i mave-tarmkanalen, typisk i tyktarmen, kaldet juvenile polypper. Mennesker med juvenil polyposis coli udvikler typisk polypper i løbet af de første to årtier af livet. Antallet af polypper varierer fra blot nogle få til flere hundrede. Polypper kan forårsage blødninger i maven og tyktarmen, mangel på røde blodlegemer (anæmi), mavesmerter og diarré. Indkiling



# SOCIALSTYRELSEN

af polypper i tarmen kan give akutte mavesmerter. Ca. 15 procent har andre symptomer, såsom forandringer i hjerte eller hjerne, ganespalte, ekstra fingre eller tær og misdannelser af kønsorganer og urinveje.

De fleste polypper er godartede, men der er en risiko for, at polypper kan udvikle sig til kræft. Det anslås, at mennesker med juvenil polyposis coli har 10 til 50 procent risiko for at udvikle kræft i mave-tarmkanalen, afhængig af polyppernes placering.

## Årsag

I de fleste tilfælde skyldes juvenil polyposis coli en mutation i BMPR1A eller SMAD4-generne. Disse gener giver anvisninger til fremstilling af proteiner, der er involveret i overførslen af kemiske signaler fra cellemembranen til kernen. Mutationer i BMPR1A-genet eller SMAD4-genet forstyrrer disse signaler og dermed reguleringen af cellerne. Denne manglende regulering får cellerne til at vokse og dele sig ukontrolleret, hvilket kan føre til polypdannelse.

## Arvelighed

Juvenil polyposis coli er nedarvet i et autosomal dominant mønster i cirka 98 procent af tilfældene. De resterende 2 procent af tilfældene skyldes nye mutationer i generne.

## Diagnosticering

Diagnosen baserer sig bl.a. på, om der er fortilfælde i familien. Diagnosen kan bekræftes af en endoskopiundersøgelse (kikkertundersøgelse). Diagnosen Juvenil polyposis coli stilles typisk, hvis en person har et af følgende symptomer: (1) mere end fem juvenile polypper i tyktarmen eller endetarmen, (2) juvenile polypper i andre dele af mave-tarmkanalen, eller (3) et vilkårligt antal juvenile polypper og et eller flere fortilfælde i familien. Molekylærgenetisk testning kan være nyttig for at bekræfte diagnosen hos bærere af SMAD4 og BMPR1A genmutationer.

## Behandling

Enkelte polypper kan fjernes ved hjælp af en kikkertoperation, men ved mange polypper kan det være nødvendigt, for at lindre symptomer og/eller mindske kræftrisiko, at fjerne hele tyktarmen. Periodiske kontrolundersøgelser (røntgen- og



# SOCIALSTYRELSEN

kikkertundersøgelse samt mikroskopi af vævsprøver) er nødvendige. Når en familiespecifik mutation er kendt, er det hensigtsmæssigt at udføre molekulærgenetisk test på familiemedlemmer under 20 år. Dette muliggør tidlig overvågning og indgriben.

## Tips

Det anbefales, at man sørger for at spise alsidig og fedtfattig kost med højt fiberindhold, og at man undgår tobak og overdrevent forbrug af alkohol.

## Prognose

Polypper kan udvikle sig på alle alderstrin fra spæd til voksenalderen. De fleste får dog polypperne ved puberteten/tidlige voksenalder. Juvenile polypper er ikke i sig selv forstadier til kræft, men der er alligevel en øget risiko for at udvikle kræft i mave-tarmkanalen. Den kumulative risiko for at udvikle kræft er 20% i en alder af 35 år og 68% efter det fyldte 60. år. Risikoen for kræft er højere blandt personer med polypper i de øvre og nedre dele af maven og tarmkanalen.

Anslået antal i Danmark:

Den internationale litteratur taler om mellem 1 pr. 15.000 til 1 pr. 100.000. Det vil i Danmark svare til mellem 55 og 360 personer med Juvenil polyposis coli.

Kilde:

[GeneReviews](#)  
[Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser](#)  
[Genetics Home Reference](#)

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 Niels Qvist, professor, overlæge., dr. med., Kirurgisk afd. A, OUH.

Udarbejdet:

Oktober 2010

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 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



# SOCIALSTYRELSEN

Betydningen af en god udredning

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

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.

Støttemuligheder

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.

## **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.

## **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



# SOCIALSTYRELSEN

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](#)**

## **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](#)**



# SOCIALSTYRELSEN

## **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 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**

## **Støtte i forbindelse med uddannelse**

Hvis din sygdom medfører betydelige begrænsninger i at kunne gennemføre en kortere eller længerevarende uddannelse, findes der forskellige støttemuligheder på de enkelte uddannelsesområder, som du kan søge om. Eksempelvis kan der søges om Specialpædagogisk støtte, SPS, på Gymnasier og HF, en lang række Erhvervsuddannelser samt på de videregående uddannelser. SPS skal sikre, at elever og studerende med en fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan gennemføre en uddannelse på lige fod med andre. På videreuddannelsesområdet har man bl.a. regler om SU (Statens Uddannelsesstøtte) Handicaptillæg til mennesker med handicap, som grundet deres sygdom ikke kan have et studentjob ved siden af studiet. Unge med sjældne handicap har også mulighed for at få UU-vejledning (Ungdommens Uddannelsesvejledning), hvor der også rådgives i forhold til den 3 årige Særligt Tilrettelagte Ungdomsuddannelse (STU).



# SOCIALSTYRELSEN

**Læs mere om uddannelse og handicap**

**Læs mere om specialpædagogisk støtte (SPS) og Specialpædagogisk støtte til uddannelse**

**Læs mere om handicaptillæg fra Statens Uddannelsesstøtte**

**Læs mere om Ungdommens Uddannelsesvejledning og finde det lokale tilbud**

**Læs mere om STU**

**Læs også denne guide om vigtige valg til unge**

Mere faglig viden:

**Rigshospitalet (Børneneurologisk Ambulatorium)**

Pædiatrisk Klinik

Børneneurologisk Ambulatorium

Afdeling 5003

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 5003

**ÅUH, Århus sygehus (Kirurgisk Gastroenterologisk Afdeling L)**

Kirurgisk Gastroenterologisk Afdeling L

Nørrebrogade 44, Bygning 7

8000 Århus C

Tlf.: 7846 2790

**Odense Universitetshospital (Kirurgisk afd. A)**

Kirurgisk afd. A

Sdr. Boulevard 29

5000 Odense C

Tlf.: 6541 1838

Mail: [ouh.afdelinga@ouh.fyns-amt.dk](mailto:ouh.afdelinga@ouh.fyns-amt.dk)

**Læbe-Ganespalte Centret**

Rygårds Allé 45, st.

2900 Hellerup

Tlf.: 4511 4475

Danske og nordiske

links:

**[rarelink.dk](http://rarelink.dk)**

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder.

Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i



# SOCIALSTYRELSEN

Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links: [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.

[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.

[GeneReviews](#)

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[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.

[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.

[Medpedia](#)

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinsk verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.





# SOCIALSTYRELSEN

CLINICAL GASTROENTEROLOGY AND HEPATOLOGY 2005;3:633-641