



# SOCIALSTYRELSEN

## Langer-Giedion syndrom

- [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](#)

## Langer-Giedion syndrom

Andre betegnelser: LGS, Trichorhinophalangealt syndrom type 2

Beskrivelse Langer-Giedion syndrom benævnes også trichorhinophalangealt syndrom, type II (thrix, gr.=hår; rhis, gr.=næse; phalanx, gr.=knogler i fingre og tæer. Langer-Giedion syndrom er karakteriseret ved specielle ansigtstræk og skeletabnormiteter samt udviklingshæmnin

Karakteristiske ansigtstræk er bl.a. en bred, pæreformet næse, store ører, sparsom hovedbehåring og et relativt lille hovedomfang.

Skeletabnormiteterne består i forekomst af multiple exostoser ("knogleudvækster") og kegleform af rørknoglernes vækstender (epifyser), særligt i hænderne. Disse forandringer ses ved røntgenundersøgelse.

Desuden forekommer varierende grader af mental retardering, lav højdevækst, hypermobile led, overskydende hud samt tendens til luftvejsinfektioner.



# SOCIALSTYRELSEN

Diagnosen kan stilles på de kliniske træk og bekræftes ved en kromosomanalyse med specialteknik.

Årsagen til sygdommen er en forandring på den lange arm af kromosom 8 (8q24.11-q24.13). Forandringen, en deletion, består i, at der mangler et kromosomområde, som involverer flere gener (TRPS1 og EXT1). De fleste tilfælde er sporadiske, dvs. uden fortilfælde i familien, men hvis en bærer af kromosomforandringen får børn, er der 50% risiko i hver graviditet for at sygdommen nedarves (autosomal dominant arvegang).

Langer Giedion syndrom, som også benævnes Trichorhinophalangealt syndrom type 2, har visse ligheder med Trichorhinophalangealt syndrom type 1, men Langer Giedion syndrom adskiller sig fra dette syndrom ved bl.a. udviklingshæmning.

I litteraturen beskrevet ca. 50 personer med Langer-Giedion syndrom.

Anslået antal i Danmark:

Kilde:

OMIM #150230

Forfatter

Læge, Suzanne Granhøj Lindquist

Udarbejdet:

Juni 2003

Andre med samme diagnose?

Der findes en forening for denne diagnose: Ectodermal Dysplasi Patientforening Danmark

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.



# SOCIALSTYRELSEN

Mere faglig viden: [Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering](#)  
Gl. Landevej 7  
2600 Glostrup  
Tlf.: 4326 0100

[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: [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

## NORD

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

## 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.



# SOCIALSTYRELSEN

## 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.

## 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.

## Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

## Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

## 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.