



SOCIALSTYRELSEN

Hurler-Scheie syndrom

- [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](#)

Hurler-Scheie syndrom

Andre betegnelser: Mucopolysakkaridose I (Hurler-Scheie syndrom)

Overdiagnose: [Mucopolysakkaridose](#)

Beskrivelse Vi har ingen beskrivelse af denne diagnose. Se links for mere information.

På et senere tidspunkt er det hensigten, at CSH får udarbejdet en længere beskrivelse af diagnosen. Men da sjældneområdet rummer så mange forskellige diagnoser, og områdets ressourcer er knappe, er vi nødt til at prioritere, og kan ikke komme med en tidsramme.

Andre med samme diagnose? Der findes en forening for denne diagnose: [Mucopolysaccharidoseforeningen i 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.



SOCIALSTYRELSEN

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.

Støttemuligheder

Medicintilskud

Nogle præparater er ikke umiddelbart omfattet af tilskud, hvorfor behandlende læge skal søge Enkelttilskud i Lægemiddelstyrelsen, så det konkrete præparat vil blive omfattet af tilskudsreglerne for dig. Hvis man har en kronisk sygdom (altså livslang sygdom eller handicap), og medicinudgifterne overstiger et vist beløb, skal behandlende læge søge om bevilling af kronikertilskud. Med en kronikerbevilling lægges der et loft over, hvor meget du selv skal betale for medicinen (se nedenstående artikel for mere information).

Læs mere om medicintilskud

Mere faglig viden:

Rigshospitalet (Klinik for Sjældne Handicap)

Klinik for Sjældne Handicap

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

Mail: genetik@rh.dk

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

Børneafdeling A

Center for Sjældne Sygdomme

Brendstrupgårdsvej 100

8200 Århus N

Tlf.: 7845 1474



SOCIALSTYRELSEN

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: [PubMed](http://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/)
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.

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.

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.

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



SOCIALSTYRELSEN

hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

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.

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.

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.

Erfaringer fra andre med samme diagnose: **The National MPS Society** har en beskrivelse af **Hurler-Scheie syndrom**

Læs også:

- Der er udviklet lægemidler specifikt til denne diagnose under 'Orphan drugs' programmet. **Læs mere om Orphan Drugs**