



SOCIALSTYRELSEN

Vakuoliserende megalencephal leukoencephalopati

- [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](#)

Vakuoliserende megalencephal leukoencephalopati

Andre betegnelser:	Vacuoliting megalencephalic leukoencephalopathy, Megalencephalic leukoencephalopathy, Van der Knapp Syndrome, Megaloencephal leukoencephalopati med subcordiale cyster
Beskrivelse	<p>Hjernesygdom, der formentligt er <u>recessivt arvelig</u>, og som skyldes hævelse af hjernens hvide substans og dannelse af hulrum i hjernevævet. Årsagen er ukendt men forbundet med kromosom 22. Sygdommen viser sig i den tidlige barnealder ved stort hoved, langsomt fremadskridende koordinationsforstyrrelser, spasticitet og krampeanfald.</p> <p>Mental udviklingshæmning viser sig efter flere års sygdom. Diagnosen stilles ved scanning (MRI) af hjernen.</p> <p>Forekomst: endnu ukendt, da sygdommen første gang blev beskrevet i 1995.</p>
Kilde:	Mendelian Inheritance in Man, 12th ed., no. 604004.



SOCIALSTYRELSEN

Forfatter	Læge John-Erik Stig Hansen
Udarbejdet:	August 2000
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. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom</p> <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>
Betydningen af en god udredning	<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>ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme) Børneafdeling A Center for Sjældne Sygdomme Brendstrupgårdsvej 100 8200 Århus N Tlf.: 7845 1474</p>
Danske og nordiske links:	<p>rarelink.dk Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i</p>



SOCIALSTYRELSEN

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.

[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 medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.



SOCIALSTYRELSEN

Erfaringer fra andre med samme diagnose: Se endvidere denne beskrivelse: [The United Leukodystrophy Foundation](#)