



# SOCIALSTYRELSEN

## Pendred 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](#)

## Pendred syndrom

### Beskrivelse

Pendred syndrom er en autosomal recessiv arvelig form for døvhed med struma (forstørret skjoldbruskkirtel) samt udviklingsdefekt (Mondini malformation) i labyrinten i det indre øre.

Døvheden er til stede fra fødslen, eller udvikler sig i de første leveår.

Pendred syndrom anses for at være en af de hyppigste årsager til medfødt døvhed og udgør ca 10% af arvelig døvhed.

Diagnosen stilles på symptomerne og røntgen- og laboratorieundersøgelser. Mondini malformation kan ses ved specielle røntgenundersøgelser. Ved en såkaldt perklorattest kan man måle optagelsen af jod i skjoldbruskkirtlen. Struma findes hos ca 80%, men er ikke til stede ved fødslen. Den udvikler sig i puberteten eller voksenårene. Kun få personer med syndromet har tegn på nedsat stofskifte.



# SOCIALSTYRELSEN

	<p>Sygdomsgenet er identificeret (pendrin genet), og diagnosen kan stilles ved en DNA analyse hos ca. 75% af de personer, der har syndromet</p>
Kilde:	<p>OMIM nr. 274600 Geneclinics review.</p>
Forfatter	<p>Overlæge Karin Brøndum-Nielsen</p>
Udarbejdet:	<p>November 2002</p>
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>
Betydningen af en god udredning	<p>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 <a href="#">Sjældne-netværket</a> eller ringe til dem på tlf. 3314 0010</p> <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><a href="#">Bispebjerg Hospital (Audiologisk afdeling)</a> Audiologisk afdeling Audiogenetisk afsnit Bispebjerg Bakke 23,</p>



# SOCIALSTYRELSEN

Bygning 11, Opgang 11 A  
2400 København NV

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 Danmark, Norge, Sverige og Finland.

[Videnscenter for døvblevne, døve og hørehæmmede](#)

På videnscentrets hjemmeside er der bl.a. en vejviser til audiologiske afdelinger / høreklinikker, specialrådgivning- og vejledning, Høreinstitutter og kommunikationscentre.

Internationale links:

[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.

[Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Database 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.

[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.

[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.



# SOCIALSTYRELSEN

## 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.

## 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

## 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).

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

## Danske Døves Landsforbund

Danske Døves Landsforbund er interesseorganisation for de ca. 4.000 danske døve, der anvender tegnsprog. Landsforbundet varetager døves interesser indenfor uddannelse, arbejde, fritid og samfundsmæssige forhold.