



# SOCIALSTYRELSEN

Thyroidea hormon resistens

- [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](#)

## Thyroidea hormon resistens

Andre betegnelser: Refetoff syndrom

Beskrivelse Sjælden, oftest arvelig sygdom med nedsat følsomhed for skjoldbruskkirtlens hormoner. Sygdommen skyldes en af flere mulige genetiske fejl, og der kan være meget forskellige grader af hormon-resistens selv inden for den samme familie.

Symptomerne kan være struma (hævet skjoldbruskkirtel), væksthæmning, hyperaktivitet og evt. mental udviklingshæmning. Diagnosen stilles ved hormonundersøgelse af blodprøver og specialundersøgelser af skjoldbruskkirtlen. Behandlingen afhænger af hormonmængderne i blodet.

Kilde: Harrison's Principles of Internal Medicine, 13th ed, p. 1934  
Mendelian Inheritance in Man, 12th ed., no. 190160 og 188570.

Forfatter Læge John-Erik Stig Hansen

Udarbejdet: November 1999

Der findes en forening for denne diagnose: [Thyreoidea Landsforeningen](#)



# SOCIALSTYRELSEN

Andre med samme diagnose?

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.

Mere faglig viden:

[ÅUH, Århus Sygehus \(Medicinsk Endokrinologisk Afdeling\)](#)

Medicinsk Endokrinologisk Afdeling  
Århus Universitetshospital  
Århus Sygehus  
Nørrebrogade 44  
DK-8000 Århus C  
Tlf.: 7846 4444

[Rigshospitalet \(Medicinsk Endokrinologisk Klinik\)](#)

Medicinsk Endokrinologisk Klinik  
Blegdamsvej 9  
DK-2100 København Ø  
Tlf.: 3545 2399  
Mail: [med-endokrin@rh.dk](mailto:med-endokrin@rh.dk)

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.



# SOCIALSTYRELSEN

## Ugeskrift for Læger

Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Internationale links: 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.

## 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.

## 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.

## 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.