



SOCIALSTYRELSEN

Tyrosinæmi type 2

- [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

Tyrosinæmi type 2

Andre betegnelser: Tyrosin transaminase mangel, Richner-Hanhart syndrom, Keratosis palmoplantaris med corneadystrofi, Tyrosinemia type 2, Tyrosine transaminase deficiency, Ooculocutan tyrosinæi

Beskrivelse Tyrosinæmi type 2 er en arvelig stofskiftesygdom, som skyldes mangel på enzymet tyrosin transaminase. Mangel på dette enzym medfører ophobning af aminosyren tyrosin.

Sygdommen viser sig ved udvikling af smertefulde punktformede fortykkelser af huden (keratoser) på håndflader og fodsåler samt smertefulde sårddannelser i øjets hornhinde. Hud- og øjensymptomer debuterer som regel i det første leveår. Lettere til moderat mental retardering hører ofte også med til sygdommen. Der kan være stor forskel på sygdommens sværhedsgrad selv indenfor samme familie.

Diagnosen stilles på grundlag af symptomer, måling af aminosyrer i blodprøve og undersøgelse af urin for stofskifteprodukter.



SOCIALSTYRELSEN

Behandlingen består i diæt med lavt indhold af aminosyrerne tyrosin og fenyylalanin og har sædvanligvis en god effekt på hud- og øjensymptomerne. Behandlingen er en specialistopgave, og jævnlig kontrol af blodværdier, vækst og udvikling er vigtig.

Sygdommen skyldes en fejl (mutation) i det såkaldte TAT gen, som sidder på kromosom 16.

Sygdommen nedarves ved recessiv arvegang hvor begge forældrene til et barn med sygdommen er raske anlægshædere og har en gentagelsesrisiko på 25 % ved ny graviditet.

Anslået antal i Danmark:

Yderst sjælden - der er diagnosticeret 2 personer med sygdommen i Danmark.

Kilde:

OMIM

Forfatter

Speciallæge i klinisk genetik, dr.med. Susanne Kjærsgaard

Udarbejdet:

Maj 2007

Andre med samme diagnose?

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

Betydningen af en god udredning

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 [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010

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.



SOCIALSTYRELSEN

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: [Rigshospitalet \(Klinisk Genetisk Afdeling\)](#)

Klinisk Genetisk Afdeling

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

Danske og nordiske links:

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.

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.

[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.



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.

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.