



# SOCIALSTYRELSEN

## Waardenburg syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttmuligheder](#)
- [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

## Waardenburg syndrom

### Beskrivelse

#### Introduktion

Waardenburgs syndrom er en gruppe genetiske sygdomme, der kan forårsage høretab og ændringer i farve (pigmentering) af hår, hud og øjne. Denne beskrivelse omhandler type I. Sygdommen er dominant arvelig og skyldes mutation i et gen, der bl.a. styrer pigmentdannelse.

#### Symptomer

Symptomerne ved Waardenburgs syndrom er typisk hvide områder uden pigment i huden, unormal pigmentering af iris (iris i forskellige farver), hvid pandelok og tidlig fremkomst af gråt hår. Afstanden mellem de indre øjenkroge er bredere end normalt, og hos mellem 50-60% er der hørenedsættelse eller døvhed på et eller begge ører. Den hvide pandelok er karakteristisk for Waardenburgs syndrom og ses i omkring 45% af



# SOCIALSTYRELSEN

alle tilfælde. Pandelokken kan være til stede ved fødslen, eller opstå senere, typisk i teenageårene. Den kan blive normalt pigmenteret over tid. Gråt hår før det 30. år ses hos omkring 30%. I nogle tilfælde er læbe-ganespalte og rygmarvsbrok konstateret. Svimmelhed og balanceproblemer er også rapporteret. Symptomerne ved Waardenburgs syndrom kan variere fra person til person, selv inden for samme familie.

## **Årsag**

Det gen, som er forandret ved Waardenburgs syndrom type I, er involveret i dannelsen og udviklingen af flere typer af celler, herunder pigmentproducerende celler, der kaldes melanocytter, som afgør hud-, hår- og øjenfarve og spiller en væsentlig rolle i funktionen af det indre øre. Genet ansvarligt for disse symptomer i Waardenburgs syndrom type I er PAX3 på kromosom 2q37.

## **Arvelighed**

Arvegangen ved Waardenburgs syndrom type I er autosomal dominant.

## **Diagnosticering**

Diagnosticering starter ofte ved konstatering af høretab og/eller pigmentforandringer i hår og øjne. PAX3 er det eneste kendte gen forbundet med type I. Diagnosen kan bekræftes ved en gentest. I mere end 90% af tilfældene kan der ved en molekylærgenetisk test konstateres en mutation af PAX3 genet.

## **Behandling**

Der findes ikke en effektiv behandling tilgængelig for personer med Waardenburgs syndrom. Man kan altså ikke fjerne høretabet, men afhængig af de individuelle forhold karakteren og graden af høretabet - kan høreapparater eller Cochlear implant komme på tale. Tidlig diagnosticering og hjælp ved høretab er vigtig for den tidlige udvikling af børn med denne sygdom. Den bedst mulige kommunikation bidrager blandt andet til at mindske følelsen af isolation

Professor Lisbeth Tranebjærg på Bispebjerg Hospitals Audiogenetiske afsnit (se kontaktoplysninger i afsnittet 'Mere lægefaglig information') er lægefaglig kontaktperson for Waardenburg syndrom.



# SOCIALSTYRELSEN

## Prognose

Levetiden er ikke påvirket af Waardenburgs syndrom, men symptomerne (bl.a. høretab) kan selvsagt have indflydelse på livskvaliteten. Høretabet er medfødt og forværres typisk ikke.

Nye tilfælde: Sundhedsstyrelsen anslår, at der gennemsnitligt fødes mellem 0 og 1 barn om året med syndromet i Danmark (2001).

Anslået antal i Danmark: Sundhedsstyrelsen anslår, at der er ca. 50 personer med syndromet i Danmark (2001).

Kilde: [GeneReviews](#)  
[Genetics Home Reference](#)  
[eMedicine](#)

Forfatter Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Niels Michelsen, professor, PhD, speciallæge i pædiatri og samfundsmedicin/klinisk socialmedicin. Teksten er desuden kommenteret af professor Lisbeth Tranebjærg, Audiologisk Afdeling, Bispebjerg Hospital.

Udarbejdet: Januar 2010

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

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.

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,



# SOCIALSTYRELSEN

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

## **Tabt arbejdsfortjeneste**

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket tabt arbejdsfortjeneste, hvis barnets lidelse gør det nødvendigt, at barnet passes i hjemmet, og det er mest hensigtsmæssigt, at det er af forældrene, der passer barnet. Det kan f.eks. være, hvis barnet er for syg til pasning ude eller hvis der mangler relevant dagtilbud i en periode.

Tabt arbejdsfortjeneste kan bevilges til dækning af indtægtstab ved delvis nedsættelse af arbejdstid begrundet i barnets handicap f.eks. hvis der er række praktiske opgaver, der skal løses, før barnet kommer hjem, hvis barnet udtrættes og ikke magter en hel dag i dagtilbud m.v. Kan yderligere gives for enkeltdage til kontrol, behandling m.v. og i sammenhængende perioder, hvis en forælder skal være hos sit barn under hospitalsindlæggelse eller hvis forældrene skal deltage i kurser, der skal sætte dem bedre i stand til at tage vare på barnet og dets særlige vanskeligheder.

## **Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste**

**Læs også denne guide til forældre med handicappede børn**

**Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste**

## **Hjælpe midler**

Ved betydelige fysiske funktionsnedsættelser, kan der være behov for hjælpemidler. Kommunen låner ud eller giver tilskud, hvis hjælpemidlet i væsentlig grad kan hjælpe dig eller lette dagligdagen i dit hjem, eller er nødvendigt for at du kan udføre et erhverv. Du skal søge kommunen inden du anskaffer et hjælpemiddel.

**Mere information om hjælpemidler og om forbrugsgoder, som hjælpemidler**



# SOCIALSTYRELSEN

## **Støtte i daginstitutionen og folkeskolen**

Nogle børn og unge kan få brug for støtte i forbindelse med daginstitution og folkeskolen. Nogle har brug for praktisk hjælp, som f.eks. kørestolsramper og plads tæt på tavlen i skolen. Andre har mindre indlæringsvanskeligheder, og har brug for f.eks. specialundervisning eller anden hjælp. Andre igen er udviklingshæmmede, og har brug for et specialdagtilbud eller undervisning på en specialskole. Vurderingen af, hvilken hjælp, der er behov for, skal foretages i et samarbejde mellem forældrene og daginstitutionen eller forældrene og skolen. Pædagogisk Psykologisk Rådgivning (PPR) og / eller kommunens hjælpemiddelafdeling vil ofte deltage i vurderingen, men det er henholdsvis daginstitutionen og skolen, der har ansvar for at tildele den nødvendige hjælp. CSHs rådgivning kan hjælpe med mere viden, og man kan læse mere i nedenstående artikler.

## **Læs mere om dag- og døgntilbud til børn og unge med handicap og særlige dagtilbud**

**Læs mere om specialundervisning for børn med særlige behov**

**Læs mere om de dagtilbud, som findes til handicappede børn**

**Læs også DUKHs guide til specialundervisning**

## **Støtte i forbindelse med uddannelse**

Hvis din sygdom medfører betydelige begrænsninger i at kunne gennemføre en kortere eller længerevarende uddannelse, findes der forskellige støttemuligheder på de enkelte uddannelsesområder, som du kan søge om. Eksempelvis kan der søges om Specialpædagogisk støtte, SPS, på Gymnasier og HF, en lang række Erhvervsuddannelser samt på de videregående uddannelser. SPS skal sikre, at elever og studerende med en fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan gennemføre en uddannelse på lige fod med andre. På videreuddannelsesområdet har man bl.a. regler om SU (Statens Uddannelsesstøtte) Handicaptillæg til mennesker med handicap, som grundet deres sygdom ikke kan have et studentjob ved siden af studiet. Unge med sjældne handicap har også mulighed for at få UU-vejledning (Ungdommens Uddannelsesvejledning), hvor der også rådgives i forhold til den 3 årige Særligt Tilrettelagte Ungdomsuddannelse (STU).



# SOCIALSTYRELSEN

**Læs mere om uddannelse og handicap**

**Læs mere om specialpædagogisk støtte (SPS) og Specialpædagogisk støtte til uddannelse**

**Læs mere om handicaptillæg fra Statens Uddannelsesstøtte**

**Læs mere om Ungdommens Uddannelsesvejledning og finde det lokale tilbud**

**Læs mere om STU**

**Læs også denne guide om vigtige valg til unge**

Mere faglig viden:

**ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)**

Børneafdeling A

Center for Sjældne Sygdomme

Brendstrupgårdsvej 100

8200 Århus N

Tlf.: 7845 1474

**Center for Døve**

Generatorvej 2 A

2730 Herlev

Tlf.: 4439 1100

Mail: [cfid@cfid.dk](mailto:cfid@cfid.dk)

**Videnscenter for hørehandicap**

Kongevejen 256

2830 Virum

Tlf.: 45114171

Mail: [videnscenter@hoerehandicap.dk](mailto:videnscenter@hoerehandicap.dk)

**Bispebjerg Hospital (Audiologisk afdeling)**

Audiologisk afdeling

Audiogenetisk afsnit

Bispebjerg Bakke 23,

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



# SOCIALSTYRELSEN

Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links: [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.

[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.

[NORD](#)

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

[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.

[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.

[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.



# SOCIALSTYRELSEN

## 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).

## 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.

## 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.

## 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.

## 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 har en længere artikel om Waardenburg syndrom.

Se endvidere beskrivelser hos National Center for Biotechnology Information, og The National Institute on Deafness and Other Communication Disorders (NIDCD).

Erfaringer fra andre med samme

Det findes en international support gruppe: Waardenburg Syndrome Support Group





# SOCIALSTYRELSEN

diagnose: