



SOCIALSTYRELSEN

Peroxisomal biogenese sygdomme

- [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](#)

Peroxisomal biogenese sygdomme

Andre betegnelser: Zellweger syndrom, Neonatal adrenoleukodystrofi, Infantil Refsum sygdom, Rhizomelisk chondrodysplasia punctata

Beskrivelse Gruppen af sygdomme med fejl i den peroxisomale biogenese omfatter Zellweger syndrom (ZS), neonatal adrenoleukodystrofi (NALD), infantil Refsum (IRD) og rhizomelisk chondrodysplasia punctata (RCDP).

Peroxisomer er små organeller (= cellelegemer), som indeholder mange enzymsystemer, der bl.a. har betydning for omsætningen af forskellige fedtsyrer.

Ved peroxisomal biogenese sygdomme er der fejl i transporten af proteiner ind i peroxisomerne.

ZS, NALD og IRD er varianter af samme sygdom med forskellig sværhedsgrad. ZS giver det mest alvorlige, og IRD det mildeste sygdomsbillede. ZS, NALD og IRD viser sig ved fødslen eller i den tidlige barnealder med varierende grader af slaphed, udviklingshæmning, specielle ansigtstræk, abnorm nethinde, nedsat hørelse og i nogle



SOCIALSTYRELSEN

tilfælde krampeanfald og hjernemisdannelser.

RCDP viser sig ligeledes ved fødslen. Karakteristisk for RCDP er nedsat vækst specielt af øverste del af arme og ben, udviklingshæmning, specielle ansigtstræk og medfødt sammentrækning af arme og ben.

Sygdommene nedarves autosomal recessivt. I alt 12 forskellige gener kan medføre sygdomme i den peroxisomale biogenese. De fleste tilfælde af RCDP skyldes mutationer (gen-fejl) i PEX7-genet.

Nye tilfælde:

?

Anslået antal i Danmark:

1-2 pr. 100.000 for Zellweger syndrom, sjældnere for de øvrige.

Kilde:

OMIM #214100, #215100, #202370, #266510

Forfatter

Læge, Elsebeth Østergaard

Udarbejdet:

Maj 2004

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, 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.



SOCIALSTYRELSEN

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

[ÅUH, Skejby \(Center for Sjældne Sygdomme\)](#)

Børneafdeling A

Center for Sjældne Sygdomme

Brendstrupgårdsvej 100

8200 Århus N

Tlf.: 7845 1474

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.

[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.

[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.

[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: [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 Institute of Neurological Disorders and Stroke \(NINDS\)](#)

Institut under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH). Beskæftiger sig med hjerne- og neurologisk forskning. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[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.

[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.

[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.

[National Institute of Neurological Disorders and Stroke \(NINDS\)](#)

Institut under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH). Beskæftiger sig med hjerne- og neurologisk forskning. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.



SOCIALSTYRELSEN

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.

NORD

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

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.

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk:

Peroxisome Biogenesis Disorders

Adrenoleukodystrophy, neonatal

Refsum disease, infantile form

Zellweger syndrome

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:

Peroxisome Biogenesis Disorders

Adrenoleukodystrophy, neonatal

Refsum disease, infantile form



SOCIALSTYRELSEN

Zellweger syndrome