



# SOCIALSTYRELSEN

## Autoimmunt polyendokrint syndrom type 1

- [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](#)

## Autoimmunt polyendokrint syndrom type 1

Andre betegnelser: APECED, Autoimmune Polyglandular Syndrome type I, APS1, PGA1, Autoimmun-polyendokrinopati-candidiasis-ectodermal dysplasi

Beskrivelse Autoimmunt polyendokrint syndrom type 1 er en arvelig sygdom, der rammer mange af kroppens organer. Det er en af mange autoimmune sygdomme, der opstår, når fejl i immunsystemet gør, at det angriber kroppens eget væv og organer. Symptomerne begynder i barndommen eller ungdommen, og er bl.a. karakteriseret ved en svampeinfektion, der påvirker huden og slimhinderne i bl.a. mund og spiserør (kronisk mukokutan candidiasis). Mange børn udvikler også hypoparathyroidisme, som er en fejl i biskjoldbruskkirtlerne. Disse kirtler udskiller et hormon, som regulerer kroppens brug af calcium og fosfat. Hypoparathyroidisme kan forårsage en prikkende fornemmelse i læberne, fingre og tæer, muskelsmerter og kramper, svækkelse og træthed. Syndromets tredje væsentlige træk er Addisons sygdom, som skyldes en fejl i binyrerne. Almindelige symptomer ved Addisons sygdom omfatter træthed, muskelsvaghed, tab af appetit, vægttab, lavt blodtryk og pigmentforandringer. Denne diagnose er nedarvet i et autosomt recessivt mønster.



# SOCIALSTYRELSEN

*På et senere tidspunkt er det hensigten, at CSH får udarbejdet en længere beskrivelse af diagnosen. Men da sjældneområdet rummer så mange forskellige diagnoser, og områdets ressourcer er knappe, er vi nødt til at prioritere, og kan ikke komme med en tidsramme.*

Anslået antal i Danmark:	En sjælden tilstand, med omkring 500 rapporterede tilfælde i hele verden.
Kilde:	<u>Genetics Home Reference</u>
Forfatter	Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder
Udarbejdet:	August 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
Betydningen af en god udredning	<p>Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til <u>Sjældne-netværket</u> 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:	



# SOCIALSTYRELSEN

ÅUH, Århus Sygehus (Medicinsk Endokrinologisk Afdeling)

Medicinsk Endokrinologisk Afdeling

Århus Universitetshospital

Århus Sygehus

Nørrebrogade 44

DK-8000 Århus C

Tlf.: 7846 4444

Danske og nordiske  
links:

[rarelink.dk](http://rarelink.dk)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder.

Informationen er produceret af offentlige videnskavere 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.

[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.



# SOCIALSTYRELSEN

## 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).

## MedicineNet.com

Et online forlag med speciale i sundhedsrelaterede emner.

## 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.

The New England Journal of Medicine:

N Engl J Med 2004;350:2068-79