



SOCIALSTYRELSEN

Infantil polycystisk nyresygdom

- [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

Infantil polycystisk nyresygdom

Andre betegnelser:	Autosomal recessive polycystic kidney disease, ARPKD, Polycystisk nyresygdom, infantil
Beskrivelse	<p><u>Recessivt arvelig</u> sygdom, der skyldes en genetisk fejl på kromosom nr 6. Sygdommen involverer nyrer (cystedannelse), lever og galdegange (bindevævsdannelse) og lunger (dårlig udvikling). Symptomerne kan vise sig allerede i nyfødthedsperioden og medføre tidlig død pga. vejrtrækningsbesvær eller vise sig senere i barndommen ved nyre- og leversvigt.</p> <p>I disse tilfælde er symptomerne bl.a. væksthæmning, træthed, kvalme og kløe. Diagnosen stilles ved ultralydsundersøgelse og vævsprøve fra nyre og lever. Behandlingen består af dialyse og evt. nyre- og levertransplantation. Levetiden er nedsat. Fosterdiagnostik er ofte mulig.</p>
Nye tilfælde:	Ca. 5 nye tilfælde om året i Danmark
Kilde:	



SOCIALSTYRELSEN

	<p>Medicinsk Kompendium, 15. udg., side 2058. Mendelian Inheritance in Man, 12th ed., no.263200.</p>
Forfatter	Læge, John-Erik Stig Hansen
Udarbejdet:	Februar 2001
Andre med samme diagnose?	<p>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</p>
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 Sjældne-netværket 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:	<p>Rigshospitalet (Nefrologisk Klinik) Nefrologisk Klinik Afsnit 2132 Blegdamsvej 9 2100 København Ø Tlf.: 3545 3545 Mail: nefrologi@rh.dk</p>



SOCIALSTYRELSEN

ÅUH, Skejby (Nyremedicinsk afdeling C)

Nyremedicinsk afdeling C
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N
Tlf.: 89 49 57 11

Danske og nordiske
links:

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.

Ugeskrift for Læger

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

Internationale links:

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.

National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases (NIDDK)

Afdeling under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH), som beskæftiger sig med forskning og research indenfor intern medicin og relaterede sub-specialer.

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.

NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne



SOCIALSTYRELSEN

sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

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.

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.

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.

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.

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

Mayo Clinic

Mayo Clinic består af en gruppe non-profit hospitaler i USA. Informationen er på engelsk og målrettet til alle.

MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

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.

Children's Hospital Boston

Et af USA's største børnehospitaler beliggende i Boston. De har en række beskrivelser på engelsk af sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

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

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.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Find også information om Infantil polycystisk nyresygdom hos PKD Foundation - en international organisation, der arbejder for at fremme research og forskning i polycystisk nyresygdomme.

Læs også:

- April 2004: **Effektiv behandling af muse-model med nyresygdom**