



SOCIALSTYRELSEN

McCune-Albright syndrom

- [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](#)

McCune-Albright syndrom

Andre betegnelser: Polyostotic fibrous dysplasia

Beskrivelse **Introduktion**

McCune-Albrights syndrom er en medfødt men ikke arvelig sygdom, der er karakteriseret ved 1) fibrøs dysplasi (dannelse af bindevæv i knoglerne, som fortrænger knoglevævet og gør knoglerne deforme og skrøbelige), 2) café-au-lait pletter (pigmentforandringer) og 3) for tidlig pubertet. Der kan også ofte være andre hormonelle forstyrrelser.

Symptomer

Et af hovedsymptomerne ved McCune-Albrights syndrom er polystotisk fibrøs dysplasi. Fibrøs dysplasi er kendetegnet ved, at der dannes bindevæv i knoglerne, og bindevævet fortrænger knoglevævet og gør knoglerne deforme og skrøbelige, hvilket kan føre til udtalt funktionsnedsættelse. De berørte knogler er ofte sårbare over for brud



SOCIALSTYRELSEN

(se desuden beskrivelsen af fibrøs dysplasi). At den fibrøse dysplasi er polystotisk betyder, at flere (ofte mange) knogler er berørte. Polystotisk fibrøs dysplasi anvendes ofte som et synonym for McCune-Albrights syndrom, men sygdommen er ydermere karakteriseret ved uregelmæssige café-au-lait pletter samt hormonelle forstyrrelser.

Café-au-lait pletterne er pigmentforandringer, ofte blegbrune, der kan være mere eller mindre fremtrædende. I mindre udprægede tilfælde findes pletterne udelukkende i nakkeområdet og ved lårene. Pletterne er ufarlige, men kan i nogle tilfælde have kosmetisk betydning.

McCune-Albrights syndrom er også ofte kendetegnet af forstyrrelser i de hormonproducerende kirtler. Som oftest er kønskirtlerne berørt, med en overproduktion af kønshormoner til følge. Hos begge køn kan denne overproduktion betyde, at børnene alt for tidligt går i puberteten, hvilket dog er mest udpræget blandt piger. Piger kan, mens de endnu er små, få menstruationsagtige blødninger og udvikle bryster. For drenge kan hormonforstyrrelsen betyde, at penis samt en eller begge testikler begynder at vokse. Andre pubertetstegn kan vise sig i form af øget behåring under armene og omkring kønsorganerne, samt øget svedproduktion og akne (bumser). Den tidlige pubertet betyder, at barnet tidligt begynder at vokse i højden. Til gengæld ophører barnets vækst også for tidligt, hvilket kan føre til, at barnet ender med at blive lille af vækst. Denne tendens kan yderligere forværres, hvis barnet har fibrøs dysplasi i udpræget grad.

Der kan også være forstyrrelser i andre hormonelle kirtler. En overproduktion i skjoldbruskkirtlen (kaldet hyperthyroidisme) kan føre til øget sved, vægttab, følelsesmæssig uligevægt, skælven og hjertebanken. Forstyrrelse i hypofysen kan føre til øget produktion af væksthormoner. Dette kan føre til, at visse knogler og andet væv bliver grovere (akromegali). Er der forstyrrelser i binyrerne, kan en overproduktion af binyrebarkhormon (kortisol) føre til måneansigt, fedtophobning på maven og i nakken, mindsket vækst, knogleskørhed og svind af muskulatur på arme og ben. Ofte skyldes en sådan forstyrrelse en godartet svulst i enten hypofysen eller binyrerne.

Et andet symptom kan være tab af fosfat. Hvis denne tilstand ikke behandles, kan den føre til at knoglerne i benene bliver bløde og bøjes samt føre til lille højde. I svære tilfælde kan nyrerne også være berørt.



SOCIALSTYRELSEN

Årsag

McCune-Albright's syndrom skyldes en mutation i GNAS1 genen, som koder for en komponent til G-proteinet. Denne komponent er ansvarlig for at producere signalstoffet cAMP, som styrer mange af de hormonproducerende kirtler i kroppen. Det er også denne fejl, der er årsag til den fibrøse dysplasi.

McCune-Albright's syndrom er en mosaiksygdom. Det vil sige at mutationen er opstået i en enkelt celle tidligt i fosterudviklingen. Det er kun de celler, der nedstammer fra denne celle, der er syge. Kroppens øvrige celler er raske. Man ved ikke, hvorfor denne mutation opstår.

Arvelighed

McCune-Albright's syndrom opstår som en nymutation i fosterudviklingen og er sjældent nedarvet. Forældre med syndromet vil normalt ikke give sygdommen videre til deres børn, da der som regel ikke er fejl på kønscellerne.

Diagnosticering

Diagnosen stilles ved først at foretage en fysisk undersøgelse for at undersøge de synlige symptomer. Hormonelle forstyrrelser fastslås ved at tage prøver af urin og blod. Fibrøs dysplasi kan diagnosticeres ved hjælp af røntgenbilleder og CT-scanning. Supplerende kan man foretage en vævsprøve (knoglebiopsi).

Behandling

Behandlingen af McCune-Albright's syndrom retter sig mod symptomerne, og da de kan være meget forskellige fra person til person, kan behandlingen også variere meget.

Når det drejer sig om at behandle de hormonelle forstyrrelser, går behandlingen som regel ud på at forhindre, at puberteten går i gang før tid og at forebygge, at børnene bliver meget små af vækst. Der gives medicin, som dæmper produktionen af, og i visse tilfælde organers følsomhed over for, kønshormoner. Skjoldbruskkirtlens overproduktion bliver behandlet kirurgisk og/eller medicinsk. Det samme gælder ved godartede svulster i kirtlerne.



SOCIALSTYRELSEN

Behandlingen af fibrøs dysplasi er fortrinsvis kirurgisk. Ved kirurgiske indgreb kan man fx udbedre en deformitet eller fjerne væv, der forårsager problemer (se desuden beskrivelsen af [fibrøs dysplasi](#))

Tips

For at bevare muskelstyrken kan det være en god idé at træne/motionere.

Prognose

Den forventede levetid er normalt ikke påvirket, og syndromet er meget sjældent livstruende. Det kan i visse tilfælde være vanskelig at kontrollere pubertetsforløbet. Og nogle gange opdages syndromet også først, når puberteten er gået i gang. I disse tilfælde kan resultatet blive, at barnet ikke opnår normalhøjde.

Der findes generelt effektive behandlinger ved hormonelle forstyrrelser, så prognosen her er god.

Fibrøs dysplasi kan ikke helbredes og kan i alvorlige tilfælde forårsage udtalt fysisk funktionsnedsættelser (se desuden beskrivelsen af [fibrøs dysplasi](#))

Anslået antal i Danmark:

Man anslår på europæisk plan, at forekomsten er mellem 1/100.000 og 1/1.000.000. Det skulle betyde, at der i Danmark findes mellem 6 og 55 tilfælde med McCune-Albright's syndrom.

Kilde:

[Den svenske socialstyrelses database over sjældne diagnoser](#)
[Genetics Home Reference](#)
[OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man](#)
[Orphanet - en europæisk database med information om sjældne eMedicin](#)
[Madison Foundation](#)
[The Magic Foundation](#)
[NORD - National Organization for Rare Disorders](#)

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 følgende medlemmer af CSH's eksterne ekspertgruppe: Professor overlæge dr. med. Flemming Skovby, Rigshospitalets Klinik for Sjældne handicap



SOCIALSTYRELSEN

Udarbejdet:	Januar 2010
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> <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>
Betydningen af en god udredning	<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>ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme) Børneafdeling A Center for Sjældne Sygdomme Brendstrupgårdsvej 100 8200 Århus N Tlf.: 7845 1474</p> <p>Odense Universitetshospital (H.C. Andersen Børnehospital) H.C. Andersen Børnehospital Sdr. Boulevard 29</p>



SOCIALSTYRELSEN

5000 Odense C

Rigshospitalet (Vækst og reproduktion)

Vækst og reproduktion

Afsnit 5064

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 35 45 50 64

Mail: vaekstrepro@rh.hosp.dk

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.

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.

International Birth Defects Information Systems (IBIS)

En flersproget hjemmeside med bl.a. informationer om syndromer med fødselsdefekter.

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.



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

NORD

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

Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.

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.

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.

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.



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).

Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

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.

Der er en kort beskrivelse af McCune-Albright syndrom i General Health Encyclopedia på HealthCentral's hjemmeside. Man kan også læse beskrivelser fra University of Maryland Medical Center, The Cleveland Clinic og AOL Health

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

The Magic Foundation indsamler information om væksthæmning og formidler kontakt mellem familier. The Magic Foundation har også en hjemmeside for McCune-Albright Syndrome.

På hjemmesiden for Fibrous Dysplasia Support Online udveksles der viden om fibrøs dysplasi, herunder McCune-Albright syndrom. Der er email-adresser og mange links.