



# SOCIALSTYRELSEN

## Barraquer Simons 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](#)

## Barraquer Simons syndrom

Andre betegnelser:	Lipodystrophy, partial acquired, Progressiv partiel lipodystrofi, Cephalothoracic lipodystrofi
Beskrivelse	Barraquer-Simons syndrom er en sjælden form for <a href="#">lipodystrofi</a> . Symptomerne begynder normalt i barndommen (omkring 7-årsalderen). Det rammer tre gange så mange kvinder som mænd og er ofte en følge af virusinfektion. Ofte ses tab af subkutan fedt (fedt under huden) i ansigtet, på halsen, brystkassen og maven. Samtidig kan forekomme øget mængde fedtvæv i den nedre del af kroppen (især lysken og benene). Syndromet er desuden forbundet med sukkersyge, nedsat følsomhed for insulin, forhøjet fedtindhold i blodet, forhøjet stofskifte, problemer med nyrerne samt myopati (muskellidelse). Kirurgisk indgreb foretages nogle gange, for det meste af kosmetiske grunde.

*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*



# SOCIALSTYRELSEN

	<i>tidsramme.</i>
Anslået antal i Danmark:	Ukendt
Kilde:	<a href="http://emedicine.medscape.com/">http://emedicine.medscape.com/</a>
	<u>eMedicine</u>
	Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser
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
	Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til <a href="#">Sjældne-netværket</a> 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.
	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.



# SOCIALSTYRELSEN

Mere faglig viden:

Danske og nordiske [rarelink.dk](http://rarelink.dk)

links:

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: [OMIM](http://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](http://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.

[eMedicine](http://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](http://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](http://NORD)

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

[UT Southwestern Medical Center](http://UT Southwestern Medical Center) har en beskrivelse af syndromet.