



SOCIALSTYRELSEN

Shprintzen-Goldberg 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](#)

Shprintzen-Goldberg syndrom

Andre betegnelser: SGS, Shprintzen-Goldberg craniosynostosis syndrome

Beskrivelse Shprintzen-Goldberg syndrom er kendetegnet ved kraniesynostose (sammenvoksning af én eller flere kranieknogler), udviklingshæmning og forandringer i dele af kroppens bindevæv. Hertil kommer vækstforstyrrelser med bl.a. høj legemshøjde og udvikling af særlige ansigtstræk. Forandringerne i bindevævet kan medføre tendens til eftergivelige led og at man let får blå mærker i huden. Det bløde bindevæv kan også medføre at kroppens hovedpulsårer udvider sig og hjertets klapper bliver utætte.

Det er en meget sjælden sygdom. Der er beskrevet omkring 50 mennesker i verden med denne diagnose, men der findes formentlig nogle, der har sygdommen, men ikke har fået stillet diagnosen.

Sygdommen skyldes forandringer i nogle af de gener, der styrer kroppens bindevævsdannelse og vækst. Hos langt de fleste man i dag kender med denne sygdom, er genændringen nyopstået, dvs. opstået med en såkaldt mutation, men har man én



SOCIALSTYRELSEN

gang fået denne genændring giver man den videre til 50 % af sine børn (dominant arvegang).

Nogle af symptomerne, og også den måde sygdommen nedarves på, ligner det vi ser ved en anden sjælden, om end meget hyppigere tilstand, der kaldes Marfan syndrom. Her ses ikke ledsagende udviklingshæmning, og symptomer, der er almindelige ved Marfan syndrom, f.eks. linseløshed, ses ikke ved Shprintzen-Goldberg syndrom. Der er således tale om to forskellige sygdomme.

En specifik behandling for Shprintzen-Goldberg syndrom findes ikke, men det er vigtigt, at undersøge om kraniet er vokset så meget sammen, at der skal foretages en kranieoperation. Der skal gives støtte og vejledning i forhold til barnets udviklingshæmning som til andre børn med udviklingsproblemer. Desuden skal der holdes øje med om det bløde bindevæv giver symptomer fra kroppens bevægeapparat, f.eks. i form af platfodethed og skæv ryg. Endelig skal der med jævne intervaller foretages undersøgelser af de store blodkar ved hjertet, og i fald disse udvides, skal der foretages en operation, der forhindrer, at blodkarrene brister.

Nye tilfælde:	?
Anslået antal i Danmark:	Litteraturen nævner omkring omkring 50 tilfælde i verdenen
Forfatter	John Østergaard, Professor, overlæge, dr.med. Center for Sjældne Sygdomme, Børneafdelingen, Århus Universitetshospital Skejby
Udarbejdet:	April 2009
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	Der findes ingen netværksmedlemmer (kontaktpersoner) med denne diagnose. Hvis du ønsker at komme med i netværket eller høre nærmere om det, kan du via dette link henvende dig til Sjældne-netværket eller ringe til dem på tlf. 3314 0010
	Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de



SOCIALSTYRELSEN

god udredning 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.

Mere faglig viden: [ÅUH, Skejby \(Center for Sjældne Sygdomme\)](#)
Børneafdeling A
Center for Sjældne Sygdomme
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N
Tlf.: 7845 1474

[Rigshospitalet \(Klinik for Sjældne Handicap\)](#)
Klinik for Sjældne Handicap
Afsnit 4062
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 4062
Mail: genetik@rh.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: [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.



SOCIALSTYRELSEN

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.

Der findes også en beskrivelse på healthline.com

Erfaringer fra andre med samme diagnose: Den amerikanske The National Marfan Foundation har en lille beskrivelse.

Læs også:

- DR1s Diagnose søges har lavet et afsnit om Shprintzen-Goldberg syndrom. **Se mere her**