



# SOCIALSTYRELSEN

## Salla Sygdom

- [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](#)

## Salla Sygdom

Andre betegnelser: Sialuria

Beskrivelse Salla sygdom er en arvelig hjernesygdom (neurodegenerativ lysosomal aflejringssygdom). Arvegangen er autosomal recessiv. Ved sygdommen ses bl.a. symptomer, som psykomotorisk problemer, udviklingshæmning, spasticitet, epilepsi og et ringe talesprog. Der findes flere typer. Sygdommen er opkaldt efter det geografiske område i Finland, hvor sygdommen først blev opdaget.

*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: Meget sjælden. Der er i 2005 beskrevet to danske tilfælde, men sygdommen kan være underdiagnosticeret

Kilde: [Den svenske socialstyrelses vidensdatabase om sjældne diagnoser](#)



# SOCIALSTYRELSEN

## Frambu - Senter for sjældne funktionshemninger

Forfatter	Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder
Udarbejdet:	August 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 god udredning	<p>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 <a href="#">Sjældne-netværket</a> 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><u><a href="#">Videnscenter om Epilepsi</a></u> Kolonivej 7, 1 4293 Dianalund Tlf.: 5827 1294 Mail: <u><a href="mailto:Videnscenter@epilepsi.dk">Videnscenter@epilepsi.dk</a></u></p>
Danske og nordiske links:	<p><u><a href="#">Ugeskrift for Læger</a></u> Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i</p>



# SOCIALSTYRELSEN

sundhedssektoren.

## [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.

## [Ugeskrift for Læger](#)

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

## [Lægehåndbogen](#)

Lægehåndbogen henvender sig til sundhedspersonale, som kan søge information om; symptomer, tilstande og sygdomme, undersøgelser samt finde information til deres patienter. Nogle tekster er på norsk, men sundhed.dk er i gang med en oversættelse til dansk.

Internationale links: [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.

## [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.

## [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.



# SOCIALSTYRELSEN

## 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.

## 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.