



# SOCIALSTYRELSEN

## Osteopetrosis

- [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](#)

## Osteopetrosis

### Beskrivelse

Osteopetrosis er en betegnelse for en gruppe af sjældne, arvelige sygdomme, karakteriseret ved øget knogletæthed. Knogler er tungere, mere fintmasket og mere skrøbelige end normalt. Ved alle former for osteopetrosis bliver knoglerne hårde og skøre, og risikoen for frakturer stiger. De alvorligste former fører til svær invaliditet. Osteopetrosis kan nedarves autosomt recessivt, autosomt dominant eller X-bundet, hyppigst nedarves sygdommen dog autosomt recessivt. Ved en nogle af typerne har man kunnet påvise specifikke mutationer, men ved de fleste typer er årsagen ukendt.

*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:

Der er stor usikkerhed omkring antallet med denne diagnose, da der er tale om flere variationer. Der forventes dog at være flere end 50 i Danmark



# SOCIALSTYRELSEN

Kilde:	<u>Den svenske socialstyrelses vidensdatabase om sjældne diagnoser</u>
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 netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til <u>Sjældne-netværket</u> 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:	<u>Rigshospitalet (Klinik for Sjældne Handicap)</u> Klinik for Sjældne Handicap Afsnit 4062 Blegdamsvej 9 2100 København Ø Tlf.: 3545 4062 Mail: <a href="mailto:genetik@rh.dk">genetik@rh.dk</a>



# SOCIALSTYRELSEN

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

Børneafdeling A  
Center for Sjældne Sygdomme  
Brendstrupgårdsvej 100  
8200 Århus N  
Tlf.: 7845 1474

Danske og nordiske  
links:

[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.

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.

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.

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.

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

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.

OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man

Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information.

Orphanet (generelt)

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.

Type	OMIM	PubMed	Specifikke
Osteopetrosis, autosomal recessive 1	<a href="#">259700</a>	<a href="#">259700</a>	<a href="#">Orphanet</a>
	<a href="#">259710</a>	<a href="#">259710</a>	-



# SOCIALSTYRELSEN

Osteopetrosis, autosomal recessive 2			
Osteopetrosis, autosomal recessive 3	<u>259730</u>	<u>259730</u>	-
Osteopetrosis, autosomal recessive 7	<u>612301</u>	<u>612301</u>	-
Osteopetrosis, autosomal dominant 1	<u>607634</u>	<u>607634</u>	<u>Orphanet</u>
Osteopetrosis, autosomal dominant 2	<u>166600</u>	<u>166600</u>	<u>Orphanet</u>