



SOCIALSTYRELSEN

3M 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](#)

3M syndrom

Andre betegnelser: Dolichospondylic dysplasia

Beskrivelse 3M syndrom er karakteriseret ved væksthæmning, specielle ansigtstræk og forandringer af skelettet. Fosteret med 3M syndrom vokser meget langsomt, og fødselsvægten er typisk lav. Den langsomme vækst fortsætter i hele barndommen og ungdommen. Som voksne når de sædvanligvis en højde på ca 120 cm til 130 cm. Hovedet har normalstørrelse og virker derfor stort i forhold til kroppen. Hovedet kan desuden være usædvanligt langt og smalt (dolichocephalic). Den forventede levealder er normal. Årsagen til 3M syndrom er en mutationer i CUL7-genet.

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: I 2008 var omkring 50 tilfælde dokumenteret på verdensplan



SOCIALSTYRELSEN

- Kilde: Orphanet - en europæisk database med information om sjældne diagnoser
- Genetics Home Reference
- Forfatter Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder
- Udarbejdet: August 2009
- Andre med samme diagnose? Der findes en forening for denne diagnose: Dværgeforeningen
- 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.
- Mere faglig viden: ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)
Børneafdeling A
Center for Sjældne Sygdomme
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N
Tlf.: 7845 1474
- Danske og nordiske links: Sociale profiler fra Sjældne Diagnoser
Paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser gennemførte fra 2006-2009 projektet "Retssikkerhed for mennesker med sjældne handicap i de nye kommuner". Resultatet er en række dialogværktøjer under betegnelsen "Sociale profiler"
- 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.



SOCIALSTYRELSEN

Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

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.

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.

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.

NORD

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

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).