



# SOCIALSTYRELSEN

Tibial aplasia ectrodactyly

- [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](#)

## Tibial aplasia ectrodactyly

Beskrivelse

Tibial aplasi ectrodactyly er et sjældent syndrom karakteriseret ved især misdannelser af lemmerne. Omfang og alvor af misdannelser kan variere meget. I alvorlige tilfælde kan personer med tibial aplasi ectrodactyly have kløvede hænder og/eller fødder og mangle begge skinneben, mens andre har mildere symptomer med misdannelser af storetæer. Misdannelser kan desuden omfatte bl.a. lårben, albueben, knæskal og ydre ører.

Syndromet nedarves autosomt dominant , men synes også i nogle tilfælde at kunne nedarves i et autosomt recessivt mønster. Den forventede livetid er normal.

*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.*

Nye tilfælde:

International skønnes det, at der fødes en med Tibial aplasia ectrodactyly ud af 1.000.000 levendefødte. I Danmark vil det svare til et nyt tilfælde hver ca. 15. år



# SOCIALSTYRELSEN

Kilde:	<u>Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser</u>
Forfatter	Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder
Udarbejdet:	Juli 2010
Andre med samme diagnose?	<p>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.</p> <p>Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom</p>
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:	
Danske og nordiske links:	
Internationale links:	<u>Orphanet</u> 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.



# 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.

## 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.

## 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.

## 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.

## En artikel fra The Internet Journal of Gynecology and Obstetrics