



# SOCIALSTYRELSEN

## Albinisme

- [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](#)

## Albinisme

Andre betegnelser: Okulo-kutan albinisme, Okulær albinisme

Beskrivelse Albinisme har været kendt langt tilbage i historien og beskrives bl.a. i Dødehavsrullerne. Den første videnskabelige beskrivelse blev foretaget i 1908 af den engelske læge Sir Archibald Garrod.

Albinisme er en fælles betegnelse for en række arvelige, medfødte tilstande, der er kendetegnet ved nedsat eller manglende evne til at danne pigment. Pigment er et farvestof, melanin, der beskytter mod solens stråler. Det kan mangle i både hud, hår og øjne, i nogle tilfælde kun i øjnene. Albinisme medfører forskellige synsproblemer, øget følsomhed for sollys med en øget risiko for solskader i huden og i varierende grad et anderledes udseende.

Albinisme opdeles i 2 hovedtyper: okulo-kutan albinisme, der omfatter hud, hår og øjne, og okulær albinisme, der især omfatter øjnene. Begge typer kan opdeles i flere undertyper, og med genteknologiens udvikling kommer der stadig nye til.



# SOCIALSTYRELSEN

## Generel karakteristik

### Hud

Huden er meget lys og håret hvidt hos mennesker med klassisk okulo-kutan albinisme, men variationerne blandt de forskellige former for albinisme er store.

Tidligere skelnede man mellem to former for okulo-kutan albinisme, kaldet tyrosinase positiv og tyrosinase negativ. I dag baserer inddelingen sig på molekylærgenetiske analyser. Der skelnes mellem undergrupperne OCA1, OCA2, OCA3 og OCA4. Desuden skelnes mellem to under typer af OCA1 (OCA1A og OCA1B) (se senere). De sværeste symptomer ses ved OCA1.

Okulær albinisme omfatter især øjnene, men huden kan være lysere og sartere end almindeligt.

Hos helt små børn kan udseendet være ens ved de forskellige former for okulo-kutan albinisme. Hos lyse skandinaviske børn kan det desuden være svært at skelne mellem okulo-kutan og okulær albinisme.

### Øjne

Den manglende eller nedsatte pigment medfører en abnorm udvikling af øjet, der viser sig ved en mangelfuld udvikling af den gule plet, nedsat pigment i net - og regnbuehinden, urolige øjne samt ændring i synsbanerne. Disse forandringer er tilstede både ved den okulære og okulo-kutane albinisme og giver anledning til en lang række synsmæssige problemer :

Nedsat centralsyn: Synsudviklingen foregår langsommere end hos normaltseende og centralsynet vil ofte være beliggende mellem 6/18 og 6/60. Brøkerne udtrykker, at hvad den synshandicappede skal ind på 6 meters afstand for at se, kan en normaltseende se på henholdsvis 18 og 60 meters afstand. Erfaringsmæssigt klarer man sig fint med dette syn i det daglige, og der er ingen hindring for at man kan tage en højere uddannelse, selvom man tilhører det man kalder svagsynsgruppen.



# SOCIALSTYRELSEN

Urolige øjne (nystagmus): Næsten alle med albinisme har nystagmus i varierende grad. Nystagmus er til stede fra fødslen eller udvikler sig inden for de første 3 måneder og kan aftage lidt med årene. Hos mange dæmpes nystagmus ved let hoveddrejning, hvilket ofte foretages ubevidst, da centralsynet samtidig bedres.

Lysoverfølsomhed (fotofobi): De fleste er lysoverfølsomme i varierende grad. Graden vil afhænge af mængden af pigment i øjets regnbue- og nethinde. Lysoverfølsomheden er ofte mest udtalt i de første leveår og kan medføre, at børnene har ubehag ved at komme ud i solen. I det normale øje vil pigmentet i regnbue- og nethinden sammen med pupilåbningen begrænse den mængde lys, der kommer ind i øjet samt lysspredningen. Hos personer med albinisme er der intet eller kun lidt pigment tilstede, og både lysmængden og spredningen i øjet vil derfor øges. Det manglende pigment er også årsag til, at øjnene under visse lysforhold kan virke røde. Dette er dog sjældent, og vanligtvis ses regnbuehinderne blå eller grå.

Ændring af synsbanerne (misrouting): Synsbanerne, som danner forbindelsen mellem øjne og syns-barken i hjernen, er forandret ved albinisme. Nervetråde fra det ene øje krydser i øget omfang over til synsbarken i den modsatte side af hjernen. Fra normalt 50-60 % er overkrydsningen hos personer med albinisme på 80-90 %, hvilket kan påvises ved en elektrofysiologisk måling kaldet albino-VEP. Forandringerne i synsbanerne kan være med til at forklare, at samsynet er påvirket, og risikoen for at der opstår skelen er dermed øget.

En stor procentdel af patienter med albinisme vil være langsynede med en stor bygningsfejl

## **Ører**

I ørerne findes også ændringer i cellernes opbygning og funktion, men her i landet forekommer sjældent de former for albinisme, der har hørenedsættelse. I udlandet er der beskrevet enkelte familier, hvor okulær albinisme er kombineret med døvhed.

## **Årsag og arvegang**

Årsagen til albinisme skyldes fejl i arvematerialet. Forskellige typer skyldes forskellige genfejl (mutationer). OCA1, OCA2, OCA3 og OCA4 skyldes mutationer i henholdsvis



# SOCIALSTYRELSEN

tyrosinase genet på kromosom 11, P-genet på kromosom 15, TYRP-genet på kromosom 9 og MATP-genet på kromosom 5.

Ved den kønsbundne form for okulær albinisme, OA1, er der fundet fejl i et gen (GPR143), på den korte arm af X-kromosomet. Ved en anden X-bundet form, Åland Island Eye disease, er der for nyligt fundet fejl i et andet gen (CACNA1F), som tidligere er forbundet med medfødt stationær natteblindhed. Den ikke kønsbundne recessive form for okulær albinisme er endnu ikke genetisk kortlagt.

Arvegangen er ligeledes forskellig, afhængig af type. De okulo-kutane former arves autosomt (dvs. ikke via kønskromosomerne) recessivt. Det vil sige, at barnet skal arve genfejlen fra begge forældre for at få albinisme. Hvis begge forældre er raske bærere af genfejlen, er der ved hver fødsel 25% sandsynlighed for, at barnet får syndromet.

Ved okulær albinisme har den mest udbredte form kønsbunden arvegang. Arveanlægget sidder på X-kromosomet, og derfor får kun drenge (xy) denne form, da piger (XX) har et raskt x kromosom til at tage over. Piger kan dog få okulær albinisme i den recessive form.

## Genetisk rådgivning

Familier, som har fået et barn med albinisme, eller hvor en af forældrene har fået konstateret genfejlen, kan få genetisk rådgivning. Statens Øjenklinik ved Kennedy centret råder over Dansk Familiearkiv for Arvelige Øjensygdomme, som er et forskningsregister, der anvendes i forbindelse med arve-lighedsundersøgelser og genetisk vejledning.

## De to hovedtyper - og undertyperne

Forekomsten af albinisme varierer i antal og typer rundt omkring i verden, og ikke alle de kendte undertyper er endnu set herhjemme. De 2 hovedtyper forekommer lige hyppigt med halvdelen af tilfældene som okulo-kutan albinisme og den anden halvdel som okulær albinisme.



# SOCIALSTYRELSEN

## **Okulo-kutan albinisme**

Der er som tidligere anført 4 forskellige gener involveret. Fællestrækkene er forskellige grader af nedsat pigment i hud, hår og øjne, mangelfuld udvikling af nethindens centrale fordybning, nystagmus, gennemskinnelige regnbuehinder, lysfølsomhed, nedsat skarphedssyn og påvirket samsyn.

Her i landet har de fleste mennesker med okulo-kutan albinisme - enten OCA1 eller OCA2.

OCA1 opdeles igen i to typer: OCA1A hvor hårfarven er hvid hele livet. Hudfarven er lyserød. Øjen-farven er grå til blå. Regnbuehinden er helt gennemskinnelig. Der udvikles intet pigment i øjne, hud eller hår. Fregner forekommer ikke. Nystagmus, lysoverfølsomhed og nedsat skarphedssyn er karakteristiske træk. Ved OCA1B kan hud og hår med tiden udvikle lidt pigment, og synsstyrken kan være lidt bedre.

Ved OCA2 kan pigment variere og nyfødte har næsten altid lidt pigment i håret. Huden kan brunes svagt af solen, og der kan ses pigmenterede modermærker eller fregner. Øjenfarven kan variere og symptomerne er mildere end for OCA1. OCA2 er den hyppigste form for albinisme i Afrika.

OCA3 findes hovedsagelig i Afrika. OCA4 er sjælden og forekommer hos få procent. Denne variant er set i Danmark.

Der findes yderligere undertyper, som har særlige symptomer ud over de karakteristiske for albinisme. Disse varianter er meget sjældne. Der er tale om Hermansky Pudlak syndrom, Chediak-Higashi syndrom og Griscelli syndrom.

Ved Hermansky-Pudlak syndrom er albinisme kombineret med en mild blødersygdom, der bl.a. medfører, at man ikke tåler præparater med acetylsalicylsyre. Ved Chediak-Higashi syndrom er der forandringer i de perifere nerver og de hvide blodlegemer, som medfører en markant modtagelighed for infektioner. Ved Griscelli syndrom kan der være neurologiske symptomer



# SOCIALSTYRELSEN

## **Okulær albinisme**

Beskrives i reglen i undertyper efter arvegang:

Den kønsbundne form, OA1 og OA2, (X-bundet). Denne form findes hos drenge, men hvor der kan ses lette forandringer hos piger, der bærer arveanlægget.

Den ikke kønsbundne form. Denne form forekommer lige ofte hos drenge og piger. Sommetider medregnes en tredje type, der er kombineret med døvhed, men den er kun beskrevet i få tilfælde. Generelt er øjenforandringerne og problemerne hermed fuldstændig som ved okulo-kutan albinisme, hvorimod der ikke findes særlige abnormiteter i hud og hår.

## **Forløb og prognose**

### **Diagnosekriterier**

Diagnosen stilles på baggrund af de nævnte karakteristiske øjenforandringer i kombination med eventuelle hudforandringer.

Mistanke om albinisme opstår ofte allerede i de første levemåneder, bl.a. på grund af nystagmus. Nystagmus ved albinisme kan dog ikke adskilles fra nystagmus af anden årsag. I tvivlstilfælde kan man måle forandringer i synsbanerne ved den såkaldte VEP-undersøgelse. Disse forandringer vil altid være tilstede ved albinisme, og undersøgelsen er derfor velegnet til at afklare usikkerhed om diagnosen. Undersøgelsen er simpel og smertefri, men kræver, at barnet er forholdsvis roligt.

I stigende omfang er det muligt ved hjælp af DNA-analyse af en blodprøve at bestemme arveanlæg og dermed type. Analyserne udføres ved Kennedy centret (OCA) samt ved Rigshospitalets klinisk genetiske afdeling (OA1) eller evt. i udlandet. Ved kendskab til den specifikke mutation kan undersøgelse af fostervand eller moderkagebiopsi afklare, om et foster har albinisme, dvs. fosterdiagnostik er mulig.



# SOCIALSTYRELSEN

## Prognose

De grundlæggende synsproblemer kan ikke helbredes. Synet vil oftest holde sig stabilt, og i nogle tilfælde ses en bedring med årene, såfremt nystagmus aftager.

Generelt klarer mennesker med albinisme sig godt på trods af synsnedsettelsen, og en stor del af dem får boglige uddannelser. Synskravene til kørekort er dog ikke opfyldt.

Synsnedsettelsen kan som hos andre svagsynede medføre usikkerhed i uvante omgivelser. Dette kan påvirkes af flere faktorer: synsnedsettelsens omfang, temperament og for børns vedkommende, forældrenes indstilling til at lade barnet prøve nye udfordringer og tage de knubs, det giver. Lysoverfølsomheden kan give behov for at vende ansigtet væk fra lyset eller søge skygge især udendørs.

Det manglende pigment i huden ved de okulo-kutane former medfører en øget sårbarhed for solskoldning. Det er derfor nødvendigt at være ekstra opmærksom på at forebygge solskoldninger (se senere), da der ellers vil være en øget risiko for solskader i huden og evt. på længere sigt udvikling af hudkræft.

Synsnedsettelsen kan medføre, at det er nødvendigt at komme meget tæt på for at se. Lysskyhed og motorisk usikkerhed på uvante steder kan medføre en adfærd, som gør, at andre uberettiget kommer til at betragte den pågældende som mindre kompetent. Dette i kombination med det lyse udseende og øjenmisdannelserne kan undertiden også medføre, at børn med albinisme udsættes for drillerier og mobning. Her spiller forældrenes støtte til barnet og åbenhed om handicappet over for omgivelserne en vigtig rolle for barnets udvikling af selvværd og evne til at håndtere de funktioner, der er nedsat. Samvær med andre i samme situation kan også være en støtte.

## Særlige funktions- og indsatsområder

### Behandling og kontrol

Den grundlæggende fejl i stofskiftet ved albinisme kan ikke behandles. Det er vigtigt, at det enkelte barn vurderes af en øjenlæge og en børnelæge med kendskab til syndromet, så den forebyggende indsats kan sættes i værk tidligst muligt.



# SOCIALSTYRELSEN

Synet vurderes kort efter fødslen. Hvis der er mistanke om vedvarende synsnedsettelse, fx på grund af nystagmus, foretages anmeldelse til Synsregisteret ved Statens Øjenklinik. En anmeldelse til Synsregisteret betyder, at familien får kontakt med en synskonsulent for småbørn. Der etableres kontakt til Refsnæsskolen i Kalundborg, som er et landsdækkende tilbud til familier med synshandicappede børn. En registrering i Synsregisteret giver også mulighed for øjenundersøgelse og specialoptisk vurdering på Statens Øjenklinik.

Det er vigtigt, at bygningsfejl på øjnene og lang- og nærsynethed korrigeres med briller eller linser så tidligt som muligt. Operation af skelen kan ikke gøre synet bedre, men kan foretages af kosmetiske årsager. Visse steder i udlandet foretages nystagmusdæmpende indgreb, men det er tvivlsomt, om det har en effekt på synsevnen. Det anbefales at få foretaget synskontrol hos øjenlæge en gang om året.

Lysfølsomheden gør, at synsevnen forringes i stærkt sollys. Det kan delvis afhjælpes med briller med særlige filterglas eller solbrilleglas. Mange foretrækker briller med sideskygger for at afskærme for lysindfald fra siden. Nogle har gavn af farvede kontaktlinser, andre finder en bredskygget kasket anvendelig. Til børn anbefales god solafskærmning på klapvogn og barnevogn.

Beskyttelse af huden er vigtig for at forebygge solskoldning og udvikling af hudkræft. Det er især vigtigt for personer med de okulo-kutane typer af albinisme, som bør undgå direkte sollys, især midt på dagen om sommeren. Beskyttende tøj og hovedbeklædning bør anvendes. Ikke alt tøj beskytter lige godt mod bestråling, og her er stoffets struktur (tæt vævning) vigtigere end vægt og farve. Bomuld beskytter bedre end kunststof. En god idé kunne være en løsthængende, langærmet T-shirt ud over lange bukser. Solcreme med beskyttelsesfaktor på mindst 15 bør benyttes på de kroppsdele, der ikke dækkes af tøj, i sommerhalvåret fra april til oktober.

Voksne, unge og forældre til børn med okulo-kutan albinisme bør informeres om betydningen af den forebyggende indsats mod solskoldning, ligesom det er vigtigt at inddrage børn fra tidlig barnealder i selv at tage del i ansvaret for bedst mulig forebyggelse. Tilknytning til en lokal hudlæge anbefales. Hos voksne kan en årlig undersøgelse for forstadier til hudkræft anbefales.





# SOCIALSTYRELSEN

## **Motorik og indlæring**

Synshandicappet kan medføre behov for særlig støtte i daginstitution og skole. Behovet for støtte vurderes af fx kommunens daginstitutionskontor eller Pædagogisk Psykologisk Rådgivning med støtte fra synskonsulenterne for småbørn eller for skolebørn.

Synskonsulenter for småbørn kan tilknyttes børn fra 0 til 7 år, når de har en synsbrøk på 6/18 eller derunder. Konsulenterne vejleder forældre og personale i daginstitution og skole om belysning og andre hjælpemidler, synstræning samt praktiske og pædagogiske forhold. I nogle tilfælde kan der være behov for træning hos fysioterapeut, hvis den motoriske udvikling er forsinket på grund af synsnedsættelsen.

Synskonsulenten for småbørn deltager i forberedelse af skolestart. Fra skolealderen overgår vejledningen til synskonsulent for børn og unge. Heri kan indgå praktisk vejledning i dagligdags færdigheder, fx trafiktræning (mobility) og vejledning om hjælpemidler til brug i undervisningen.

## **Støttebehov i forhold til den sociale lovgivning**

Kommunens socialforvaltning yder støtte efter behov i henhold til serviceloven. Albinisme medfører behov for støtte fra flere forskellige instanser. Det er derfor vigtigt, at der blandt fagpersonerne udpeges en koordinator for indsatsen.

Der kan være behov for kompensation for tabt arbejdsfortjeneste til en af forældrene eller begge, fx når barnet gennemgår undersøgelser, eller familien deltager i kursus om synshandicap.

Merudgifter som følge af albinisme hos børn kan dækkes. Merudgifter kan fx være til kursusdeltagelse, kørsel og til solcreme. Voksne imellem 18 – 67 år (undtagen de personer, der modtager førtidspension efter den gamle ordning), med en varig nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne, kan ligeledes få dækket de nødvendige merudgifter. Ved varig nedsat funktionsevne forstås en langvarig lidelse, hvis konsekvenser for den enkelte er af indgribende karakter i den daglige tilværelse og som medfører, at der må sættes ind med betydelige hjælpeforanstaltninger. Der kan være behov for fleksjob, når arbejdsevnen er væsentlig nedsat.



# SOCIALSTYRELSEN

Hjælpemidler kan være nødvendige til at afhjælpe synsnedsettelsen og lette den daglige tilværelse. De vigtigste hjælpemidler som følge af albinisme er briller, evt. med lysabsorberende eller tonede glas, farvede kontaktlinser og solbriller med afskærmning for sidelys. Desuden indretning med særlig belysning og arbejdssteder, der både har optimal belysning og sikrer mod blænding. Stærkt svagsynede kan fx have behov for særlig optik, indstilleligt arbejdsbord og computer. Vejledning og rådgivning vedrørende dette kan gives fra Synscentraler, og syns- og teknologiafdelinger på Kommunikations-centre.

Ved behov for træning hos fysioterapeut kan det foregå hos kommunalt ansatte fysioterapeuter eller søges som vederlagsfri fysioterapi over sygesikringen.

Der kan desuden være behov for uddannelses- og erhvervsvejledning samt økonomisk hjælp til uddannelse for unge, der er svagsynede som følge af albinisme. Institutet for Blinde og Svagsynede i Hellerup tilbyder særligt tilrettelagte revalideringsforløb og afklarende kurser.

Nye tilfælde:	Der fødes 1 barn med albinisme ud af 20.000 fødsler, dvs. i gennemsnit 3 børn om året i Danmark
Anslået antal i Danmark:	Man regner derfor med, at der lever ca. 200 mennesker med albinisme her i landet
Kilde:	Beskrivelsen er opdateret 2007 ved hjælp af overlæge Niels Beck, Øjenklinikken på KISØ; synskonsulent Hans Hansen, Kommunikationscentret Hillerød; professor, dr.med., dr.pharm. Hans Chr. Wulf, Dermatologisk afd., Bispebjerg Hospital; overlæge Anette Bygum Hudafd. I, Odense Universitetshospital; Direktør, overlæge Karen Brøndum Kennedy Institutet Statens Øjenklinik KISØ; socialrådgiverne på Center for Små Handicapgrupper og kommenteret af Dansk Forening for Albinisme. Beskrivelsen er udarbejdet første gang 1996.
Udarbejdet:	1996
Revisions dato	September 2007
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: <u>Dansk Forening for Albinisme</u> <u>Dansk Blindesamfund</u> <u>Dansk Blindesamfunds Ungdom</u> <u>Landsforeningen af Forældre til blinde og svagsynede</u>



# SOCIALSTYRELSEN

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:

Instituttet for blinde og svagsynede

Rymarksvej 1  
2900 Hellerup  
Tlf.: 3945 2545  
Mail: [ibos@ibos.dk](mailto:ibos@ibos.dk)

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering

Gl. Landevej 7  
2600 Glostrup  
Tlf.: 4326 0100

Synscenter Refsnæs

Kystvejen 112  
4400 Kalundborg  
Tlf.: 5957 0100

Socialstyrelsen

Videnscenter for Handicap, Hjælpemidler og Socialpsykiatri  
Fagområdet synshandicap  
Edisonsvej 18. 1.  
5000 Odense C



# SOCIALSTYRELSEN

Tlf.: 72 42 41 00

Mail: [vihs@socialstyrelsen.dk](mailto:vihs@socialstyrelsen.dk)

Danske og nordiske  
links:

[rarelink.dk](http://rarelink.dk)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Dansk forening for Albinisme har i samarbejde med flere fagfolk udgivet: [Diagnosebeskrivelse af Albinisme](#). Udgivelsen er illustreret og på 51 sider. Udgivelsen kan rekvireres i [foreningen](#) eller downloades på det foregående link.

Internationale links:

[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.

[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.

[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.

[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.

[NORD](#)

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



# SOCIALSTYRELSEN

## 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.

## 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

## 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.

## Mayo Clinic

Mayo Clinic består af en gruppe non-profit hospitaler i USA. Informationen er på engelsk og målrettet til alle.

## 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.

## 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.

## MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.



# 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.

OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man. Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser.

PubMed er en service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline

OMIM / PubMed	Type	Navn
<a href="#">203100 / PubMed</a>	I	OCULOCUTANEOUS ALBINISM, TYPE IA
<a href="#">606952 / PubMed</a>	II	OCULOCUTANEOUS ALBINISM, TYPE IB
<a href="#">203200 / PubMed</a>	III	OCULOCUTANEOUS ALBINISM, TYPE II
<a href="#">203290 / PubMed</a>	IV	OCULOCUTANEOUS ALBINISM, TYPE III
<a href="#">606574 / PubMed</a>	V	OCULOCUTANEOUS ALBINISM, TYPE IV
<a href="#">278400 / PubMed</a>	-	RUFOUS OCULOCUTANEOUS ALBINISM
<a href="#">300500 / PubMed</a>	-	OCULAR ALBINISM