



SOCIALSTYRELSEN

Syndromiske medfødte muskeldystrofier

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [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](#)

Syndromiske medfødte muskeldystrofier

Andre betegnelser: MEB syndrom, WWS, HARD syndrom, Walker-Warburgs syndrom, Muscle-Eye-Brain syndrom

Beskrivelse

Introduktion

Muscle-eye-brain disease (MEB) og **Walter-Warburg syndrom (WWS)** tilhører begge gruppen af syndromiske medfødte muskeldystrofier. Dystrofierne er arvelige og kendetegnet ved forandringer i muskler, øjne og hjerne. Typiske symptomer er mild til svær udviklingshæmning, motoriske forstyrrelser, muskelsvækkelse, stivhed af muskler og led, åndedrætsproblemer samt synsnedsættelse eller blindhed. Begge syndromer er uhelbredelige og behandlingen sigter mod at mildne symptomerne. Levetiden er forkortet.



SOCIALSTYRELSEN

Klassifikation

De arvelige muskeldystrofier opdeles i to grupper, de medfødte muskeldystrofier (eng.: congenital muscular dystrophy (CMD)) og de progressive muskeldystrofier.

De progressive muskeldystrofier tæller bl.a. Duchennes og Beckers muskeldystrofi, Limb-girdle muskeldystrofi og Emery-Dreifuss muskeldystrofi.

Hos **de medfødte muskeldystrofier** ses symptomerne allerede ved fødslen og forløbet er langsomt fremadskridende, i nogle tilfælde er tilstanden konstant. De medfødte muskeldystrofier opdeles i **de syndromiske**, hvortil muscle-eye-brain disease og Walter-Warburg syndrom (også kaldet HARD syndrom) tilhører, og de **non-syndromiske**. Ved sidstnævnte er udelukkende musklerne berørt, mens der er mange organer involveret ved de syndromiske medfødte muskeldystrofier. Til gruppen af syndromiske medfødte muskeldystrofier hører også Fukuyama CMD, der primært findes i Japan, samt CMD type 1D, hvoraf man kun kender ét tilfælde.

Symptomer

Ved muscle-eye-brain disease og Walter-Warburg syndrom er børnene allerede ved fødslen kendetegnet af muskelsvækkelse. Barnet er således slapt og har ofte manglende bevægelighed (kontraktur) af albueledet. Nogle børn kan have åndedrætsproblemer eller svært ved at synke. Selv om muskelsvækkelsen ofte er konstant, er der en tendens til at komplikationerne, som svækkelsen forårsager, bliver værre med tiden.

Foruden disse muskelsymptomer, som også ses ved de andre medfødte muskeldystrofier, ses der ved de pågældende syndromiske medfødte muskeldystrofier desuden forandringer i hjernen i form af lissencephali type 2 (brostenslissencephali), forstørrede laterale ventrikler, flad hjernestamme, mangelfuld udvikling af lillehjernen (cerebellar hypoplasi) og vand i hovedet (hydrocefalus). Børn med WWS har endvidere tit encephalocoele (hjernebrok) samt manglende hjernebjælke (corpus callosum-agenesi) og nogle børn får underdiagnosen Dandy-Walkers syndrom. Børn med MEB, som har mildere symptomer, har ofte kun få forandringer i hjernen.

Desuden ses ofte forandringer af øjne i form af grøn stær (glaucoma), fremadskridende nærsynethed (myopia), svind af nethinden (retinal atrofi) og grå stær (cataract), der ved



SOCIALSTYRELSEN

MEB dog ikke er medfødt. Hos børn med WWS er den grå stær medfødt, desuden har disse børn ofte meget små øjne (microphthalmus) eller meget store øjne (buphthalmus) og Peter anomali (bl.a. tæt, hvid plet på hornhinden (leukoma corneae) samt sammenvoksninger mellem hornhinden og regnbuehinden (synechiae anteriores)).

Symptomerne ved MEB kan variere fra alvorlige, med svære motoriske forstyrrelser (manglende evne til at sidde selv, kontrollere hovedet og øjne) til mildere, hvor barnet lærer at gå og kun har mindre synsnedsettelse. Ved milde til moderate tilfælde kan barnet lære at tale, men ordforrådet er ofte begrænset. MEB har det langsomste forløb af de fire syndromatiske medfødte muskeldystrofier.

WWS minder om MEB, men forandringerne i hjerne og øjne er som regel mere omfattende, symptomerne mere alvorlige og forløbet er kortere. Forandringerne fører ofte til blindhed og svær udviklingshæmning. Børnene har svært ved at spise.

Årsag

MEB skyldes en mutation i *POMGNT1*-genet, der styrer produktionen af enzymet protein O-mannoside beta-1,2-N-acetylglucosaminyltransferase 1. WWS skyldes en mutation i enten *POMT1*-genet eller i *POMT2*-genet, der styrer produktionen af enzymerne protein O-mannosyl-transferase 1 og protein O-mannosyl-transferase 2.

Disse enzymer indgår i en proces kaldet O-mannosylation, som er nødvendig ved dannelse af alfa dystroglycan-proteinet. Dette protein indgår i et proteinkompleks (dystrophin-glycoprotein), som er med til at stabilisere muskelcellerne. Dystroglycan er også vital ved dannelse af bl.a. centralnervesystemet og nethinden.

Arvelighed

MEB og WWS nedarves i et autosomt recessivt mønster.

Diagnosticering

Diagnosen stilles ved en undersøgelse af de umiddelbare og synlige symptomer (klinisk undersøgelse). Andre metoder til at stille diagnosen er blodprøve, muskelvævsprøve (biopsi) samt MR-scanning af hjernen. Hvis mutationen er kendt, kan man fastslå



SOCIALSTYRELSEN

diagnosen ved en genprøve.

Behandling

De syndromatiske medfødte muskeldystrofier kan ikke helbredes. Behandlingen sigter mod at mildne symptomerne og kompensere for funktionsnedsættelser.

Fysioterapi kan give øget bevægelighed og bidrage til at undgå stivhed i muskler og led. Der kan blive behov for ganghjælpemidler eller kørestol. Ved deformiteter i fødder og skævhed i ryggen kan ortopædiske og eventuelt kirurgiske tiltag være nødvendige. Åndedræts Hjælpemidler kan understøtte ved eventuelle vejrtrækningsproblemer. Har barnet problemer med at spise, kan der lægges en madningssonde.

For mere information om behandling og sociale forhold, se afsnittene herom i RehabiliteringsCenter for Muskelsvind's beskrivelse af kongenit muskeldystrofi.

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind tilbyder specialrådgivning samt hjælp fra fysioterapeuter, ergoterapeuter, læger og socialrådgivere. Behandling på RehabiliteringsCenter for Muskelsvind kræver lægehenvielse.

Prognose

Prognosen afhænger af, hvor alvorlige symptomerne er. Ved WWS og ved svære tilfælde af MEB dør børnene ofte i spædbarnsstadiet. Personer med mildere former for MEB kan leve betydeligt længere, kan lære at tale i sætninger og lærer i nogle tilfælde at gå i småbarnsalderen, men mister igen denne færdighed, når de er omkring 20 år.

| | |
|---------------|---|
| Nye tilfælde: | Ukendt |
| Kilde: | <u>Orphanet Journal of Rare Diseases</u> <u>eMedicine</u> <u>GeneReviews</u> |
| Forfatter | Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Niels Michelsen, professor, PhD, speciallæge i pædiatri og samfundsmedicin/klinisk socialmedicin. |
| Udarbejdet: | Oktober 2010 |



SOCIALSTYRELSEN

Andre med samme diagnose?

Der findes en større forening, der også optager personer med denne diagnose:
Muskelsvindfonden

Samtidig findes der kontaktperson(er) specifikt for denne 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

Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til Sjældne-netværket eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.

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.

Støttemuligheder

Betingelser for offentlig støtte

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.



SOCIALSTYRELSEN

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

Merudgifter

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.

[Læs mere om merudgifter til handicappede børn](#)

[Læs mere om merudgifter til handicappede voksne](#)

[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn \(pdf\)](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne](#)

Træning og fysioterapi

Som udgangspunkt er al træning nu et kommunalt ansvar. Har du brug for genoptræning f.eks. efter hospitalsindlæggelse eller vedligeholdende træning, kan du kontakte din kommune, der vil orientere dig om reglerne og vurdere, om du er berettiget.



SOCIALSTYRELSEN

Har du behov for vederlagsfri fysioterapi skal du opfylde nogle betingelser. Dels skal der være tale om et svært handicap i det daglige, dels skal din diagnose være omfattet af en diagnoseliste udvalgt af Sundhedsstyrelsen. Hvis du opfylder betingelserne, kan du hos din læge få henvisning til en fysioterapeut, der yder vederlagsfri fysioterapi.

Også børn er omfattet af disse regler – dog kan specialiseret genoptræning finde sted i hospitalsregi.

Læs mere om kommunens tilbud om genoptræning og vedligeholdelsestræning

Læs mere om genoptræning og vedligeholdelsestræning

Læs mere om vederlagsfri fysioterapi

Læs mere om genoptræning i hospitalsregi

Tabt arbejdsfortjeneste

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket tabt arbejdsfortjeneste, hvis barnets lidelse gør det nødvendigt, at barnet passes i hjemmet, og det er mest hensigtsmæssigt, at det er af forældrene, der passer barnet. Det kan f.eks. være, hvis barnet er for syg til pasning ude eller hvis der mangler relevant dagtilbud i en periode.

Tabt arbejdsfortjeneste kan bevilges til dækning af indtægtstab ved delvis nedsættelse af arbejdstid begrundet i barnets handicap – f.eks. hvis der er række praktiske opgaver, der skal løses, før barnet kommer hjem, hvis barnet udtrættes og ikke magter en hel dag i dagtilbud m.v. Kan yderligere gives for enkelt dage til kontrol, behandling m.v. og i sammenhængende perioder, hvis en forælder skal være hos sit barn under hospitalsindlæggelse eller hvis forældrene skal deltage i kurser, der skal sætte dem bedre i stand til at tage vare på barnet og dets særlige vanskeligheder.

Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste

Læs også denne guide til forældre med handicappede børn

Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste

Hjælpe midler



SOCIALSTYRELSEN

Ved betydelige fysiske funktionsnedsættelser, kan der være behov for hjælpemidler. Kommunen låner ud eller giver tilskud, hvis hjælpemidlet i væsentlig grad kan hjælpe dig eller lette dagligdagen i dit hjem, eller er nødvendigt for at du kan udføre et erhverv. Du skal søge kommunen inden du anskaffer et hjælpemiddel.

Mere information om hjælpemidler og om forbrugsgoder, som hjælpemidler

Praktisk hjælp og støtte

Hvis du har svært ved at klare hverdagen i hjemmet ved egen hjælp, kan du søge hjemmehjælp hos kommunen. Hjemmehjælp består af personlig hjælp og pleje samt hjælp til nødvendige praktiske opgaver i hjemmet.

Læs mere om praktisk hjælp og støtte

Ledsageordning

Er du mellem 16 og 67 år, og har du et fysisk eller psykisk handicap, der medfører, at du ikke ved egen hjælp kan komme fra et sted til et andet f.eks. hjemmefra til en aktivitet, kan du søge din kommune om at blive ledsaget op til 15 timer om måneden. Der er tale om praktisk ledsagelse til selvvalgte aktiviteter, og man skal selv kunne efterspørge aktiviteten. Der er ikke tale om et socialpædagogisk tiltag.

Læs mere ledsageordningen

Nødvendig boligtilpasning og -skift

Medfører syndromet, at du eller dit barn er stærkt bevægelseshæmmet, kan du efter en konkret vurdering få hjælp til indretningen af din bolig, så din bolig passer bedre til dig og dine behov. Det kunne fx være udvidelse af badeværelse og fjernelse af dørtrin. Hvis din nuværende bolig ikke kan ændres i tilstrækkelig grad, kan din kommune yde hjælp til at dække de udgifter, der er forbundet med at flytte til en ny bolig.

Læs mere i denne DUKH pjece om boligsager

Læs mere om boligindretning



SOCIALSTYRELSEN

Støtte til bil

I tilfælde, hvor en funktionsnedsættelse giver dit barn eller dig selv væsentlige begrænsninger i bevægelsesfriheden kan du på visse betingelser få støtte fra kommunen til at købe en bil. Eksempelvis hvis:

- evnen til at færdes er væsentlig forringet pga. nedsat gangdistance eller som følge af adfærd som forhindrer brug af offentlig transport
 - der er behov for at transportere hjælpemidler
 - muligheden for at opnå eller fastholde arbejde er væsentligt nedsat
 - eller det er svært at gennemføre en uddannelse uden brug af bil.
- Kørselsbehovet skal være af en vis størrelse og skal ikke kunne dækkes hensigtsmæssigt af andre kørselsordninger, for eksempel ordninger om individuel handicapkørsel med offentlige befordringsmidler.

Læs mere om støtte til bil

Læs også om parkeringskort for handicappede

Læs også DUKHs guide om støtte til handicapbil

Støtte i daginstitutionen og folkeskolen

Nogle børn og unge kan få brug for støtte i forbindelse med daginstitution og folkeskolen. Nogle har brug for praktisk hjælp, som f.eks. kørestolsramper og plads tæt på tavlen i skolen. Andre har mindre indlæringsvanskeligheder, og har brug for f.eks. specialundervisning eller anden hjælp. Andre igen er udviklingshæmmede, og har brug for et specialdagtilbud eller undervisning på en specialskole. Vurderingen af, hvilken hjælp, der er behov for, skal foretages i et samarbejde mellem forældrene og daginstitutionen eller forældrene og skolen. Pædagogisk Psykologisk Rådgivning (PPR) og / eller kommunens hjælpemiddelafdeling vil ofte deltage i vurderingen, men det er henholdsvis daginstitutionen og skolen, der har ansvar for at tildele den nødvendige hjælp. CSHs rådgivning kan hjælpe med mere viden, og man kan læse mere i nedenstående artikler.

Læs mere om dag- og døgntilbud til børn og unge med handicap og særlige dagtilbud

Læs mere om specialundervisning for børn med særlige behov



SOCIALSTYRELSEN

Læs mere om de dagtilbud, som findes til handicappede børn

Læs også DUKHs guide til specialundervisning

Støtte i forbindelse med uddannelse

Hvis din sygdom medfører betydelige begrænsninger i at kunne gennemføre en kortere eller længerevarende uddannelse, findes der forskellige støttemuligheder på de enkelte uddannelsesområder, som du kan søge om. Eksempelvis kan der søges om Specialpædagogisk støtte, SPS, på Gymnasier og HF, en lang række Erhvervsuddannelser samt på de videregående uddannelser. SPS skal sikre, at elever og studerende med en fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan gennemføre en uddannelse på lige fod med andre. På videreuddannelsesområdet har man bl.a. regler om SU (Statens Uddannelsesstøtte) Handicaptillæg til mennesker med handicap, som grundet deres sygdom ikke kan have et studenterjob ved siden af studiet. Unge med sjældne handicap har også mulighed for at få UU-vejledning (Ungdommens Uddannelsesvejledning), hvor der også rådgives i forhold til den 3 årige Særligt Tilrettelagte Ungdomsuddannelse (STU).

Læs mere om uddannelse og handicap

Læs mere om specialpædagogisk støtte (SPS) og Specialpædagogisk støtte til uddannelse

Læs mere om handicaptillæg fra Statens Uddannelsesstøtte

Læs mere om Ungdommens Uddannelsesvejledning og finde det lokale tilbud

Læs mere om STU

Læs også denne guide om vigtige valg til unge

Støtte i job

Mennesker med sygdom kan have svært ved at fastholde et job eller starte igen efter et langvarigt sygdomsforløb på grund af den øgede risiko for sygefravær. Der er derfor mulighed for at arbejdsgiver og lønmodtager kan lave en aftale, hvor der opnås refusion af sygedagpenge fra første fraværsdag.

Læs mere om støtte i job

Arbejdsevnevurdering: Flexjob, skånejob, revalidering & pension



SOCIALSTYRELSEN

Vi har erfaring for, at nogen med sjældne diagnoser, har svært ved at komme ind på arbejdsmarkedet eller har svært ved at fastholde deres job. Det kommunale Jobcenter kan vurdere, om der skal sættes støtte ind, og de kan beslutte at foretage en egentlig arbejdsevnevurdering, hvor man vurderer hvilke muligheder den enkelte har for at få et job og fastholde dette job. Kan man ikke bestride et job på normalt vilkår kan flexjob, skånejob, revalidering eller førtidspension komme på tale.

Arbejdsevne metoden skal anvendes, når der er formodning om, at revalidering, fleksjob eller pension kan komme på tale.

Læs mere om fleksjob, skånejob, revalidering

Læs også disse portrætter af mennesker i flexjob

Læs mere om arbejdsevne metoden

Læs også DUKHs guide til arbejdsevne metoden og fleksjob

Førtidspension

Førtidspension gives efter arbejdsevnekriteriet. Ved arbejdsevne forstås om, man har evnen til at tjene en indtægt til hel eller delvis selvforsørgelse ved at passe et arbejde ud fra de krav, der stilles på arbejdsmarkedet. Hvis de ikke er i stand til at opfylde de krav, kan man tildeles førtidspension. Forud for en tildeling skal arbejdsevnen vurderes.

Læs mere om førtidspension

Borgerstyret Personlig assistance (BPA)

Er du voksen og har et omfattende hjælpebehov, som følge af din funktionsnedsættelse, kan du søge om at få bevilget BPA. Med BPA kan du selv ansætte personer, der kan give dig praktisk og personlig hjælp i hverdagen.

Læs mere om BPA

Mere faglig viden:

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

Gl. Landevej 7

2600 Glostrup

Tlf.: 4326 0100



SOCIALSTYRELSEN

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

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

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (Vest)

Afd. vest
Kongsvang Allé 23
8000 Århus C
Tlf.: 8948 2222
Mail: infovest@rcfm.dk

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (øst)

Afd. øst
Bernstorffsvej 20
2900 Hellerup
Tlf.: 3962 2205
Mail: infoost@rcfm.dk

Socialstyrelsen

Videnscenter for Handicap, Hjælpemidler og Socialpsykiatri
Fagområdet synshandicap
Edisonsvej 18. 1.
5000 Odense C
Tlf.: 72 42 41 00
Mail: vihs@socialstyrelsen.dk

Danske og nordiske
links:

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.

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder.
Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i



SOCIALSTYRELSEN

Danmark, Norge, Sverige og Finland.

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.

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. 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.

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 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.



SOCIALSTYRELSEN

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.

NORD

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

Der findes bl.a. artikler om Muscle-Eye-Brain syndrom i følgende udgivelser: Acta Ophthalmologica Scandinavica - The Ophthalmologic Journal of the Nordic Countries, The American Journal of Human Genetics og The Annals of Indian Academy of Neurology