



SOCIALSTYRELSEN

Neurofibromatose

- [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](#)

Neurofibromatose

Underdiagnose:	Neurofibromatosis Recklinghausen Neurofibromatose type 2
Beskrivelse	Der findes tre former for neurofibromatose: NF-1 (Recklinghausen) og NF-2 (central neurofibromatose), som indbyrdes er meget forskellige. Ved NF-1 er der ofte indlæringsvanskeligheder, mens hørenedsættelse er det dominerende symptom ved NF-2. Den tredje form hedder schwannomatose. På denne side finder du oplysninger og links der gælder for både NF1 og NF2. For specifik beskrivelse af disse to neurofibromatoser følg linksene ovenfor under rubrikken 'underdiagnose'.
Anslået antal i Danmark:	1.000-1.500 personer i Danmark med NF-1. NF-2 er langt sjældnere.
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: Dansk Forening for NF, Neurofibromatosis Recklinghausen



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:

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

Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100

Rigshospitalet (Klinik for Sjældne Handicap)

Klinik for Sjældne Handicap
Afsnit 4062
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 4062
Mail: genetik@rh.dk

Rigshospitalet (Klinisk Genetisk Afdeling)

Klinisk Genetisk Afdeling
Afsnit 4062
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 4062



SOCIALSTYRELSEN

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

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

Videnscentret for Døvblindblevne

Generatorvej 2 A
2730 Herlev
Tlf.: 4439 1175
Mail: dbcent@dbcent.dk

Danske og nordiske
links:

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.

Patienthåndbogen

Patienthåndbogen er et elektronisk sygdomsleksikon for alle borgere i Danmark. Patienthåndbogen ejes af Danske Regioner og de 5 regioner.

Internationale links:

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.

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.

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



SOCIALSTYRELSEN

fagpersoner og private.

Mayo Clinic

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

Erfaringer fra andre med samme diagnose: The Children's Tumor Foundation har information om NF1, NF2 og schwannomatose.