



# SOCIALSTYRELSEN

## Duchennes og Beckers muskeldystrofier

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

## Duchennes og Beckers muskeldystrofier

Andre betegnelser: Dystrofia musculorum progressiva Duchenne, Beckers muskeldystrofi, Dystrofia musculorum progressiva Becker

Beskrivelse

### Introduktion

Duchennes og Beckers muskeldystrofier er to nært beslægtede sygdomme, som skyldes to forskellige mutationer på samme gen. Muskeldystrofierne rammer primært drenge og er kendetegnet af fremadskridende muskelsvind og svækkelse. Det er primært hjertet og bevægelsesmusklene, der er berørt. Arvegangen er kønsbunden recessiv

### Symptomer

Symptombilledet ved Duchennes og Beckers muskeldystrofier er meget ens, men adskiller sig mht. alvor, debuttidspunkt og forløb.



# SOCIALSTYRELSEN

**Duchennes muskelatrofi** viser sig således i den tidlige barndom, har et hurtigt forløb og er kendetegnet af forsinket motorisk udvikling. Drengene med denne type muskeldystrofi har svært ved at rejse sig op fra siddende eller liggende stilling samt ved at løbe og gå. Duchennes muskeldystrofi fører til svær funktionsnedsættelse. Senere i forløbet ses ofte vejrtrækningsproblemer. I de fleste tilfælde er den mentale udvikling normal, men i visse tilfælde kan der være udviklingshæmning og indlæringsvanskeligheder.

Ved **Beckers muskeldystrofi** er symptomerne mildere og mere varieret. De første symptomer viser sig som regel senere i barndommen eller i teenageårene.

Begge muskeldystrofier er kendetegnet af svækkelse af hjertemusklens, der fører til en tilstand kaldet dilateret kardiomyopati, som ofte er livstruende. Ved Duchennes muskeldystrofi viser denne tilstand sig ofte i teenageårene og er hurtigt fremadskridende. Ved Beckers muskeldystrofi viser denne hjertesygdom sig først i voksenalderen.

## Årsag

Muskeldystrofierne skyldes to forskellige mutationer på DMD-genet, som styrer produktionen af dystrofin-proteinet. Dette protein hjælper til at beskytte og stabilisere muskelfibrene. Mutationen gør, at proteinet ikke fungerer korrekt, hvilket fører til, at muskelfibrene svækkes og til sidst dør.

## Arvelighed

Arvegangen er kønsbunden recessiv. Sygdommen nedarves fra moder til søn. Moderen er bærer af det muterede gen, og kan i visse tilfælde selv have symptomer i lettere grad.

## Diagnosticering

Diagnosen stilles på grundlag af en undersøgelse af de synlige og umiddelbare symptomer. En muskelvævsprøve kan afsløre indholdet af dystrofin. Ved Duchennes muskeldystrofi er der intet eller næsten intet indhold af proteinet, mens der ved Beckers muskeldystrofi er en nedsat mængde.



# SOCIALSTYRELSEN

Da det ud fra symptomerne kan være vanskeligt at skelne mellem disse to muskeldystrofier, kan en DNA-prøve i 65% af tilfældene fastlægge diagnosen.

## Behandling

Der findes ingen helbredende behandling. Behandlingen sigter mod at lindre symptomerne og kompensere for funktionsnedsættelserne.

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

## Prognose

Muskeldystrofierne er fremadskridende og kan ikke helbredes. Den rette behandling og støtte kan lindre symptomerne og dermed forbedre livskvaliteten. Levetiden er forkortet.

## Nye tilfælde

Internationale tal tyder på, at der fødes et drengbarn med Duchennes muskeldystrofi pr. 3.300 nyfødte drenge og et med Beckers muskeldystrofi for hver 18.000-31.000 nyfødte drenge. Hvis disse tal kan overføres til danske forhold betyder det, at der fødes ca. 10 drenge med Duchennes muskeldystrofi og 2-4 med Beckers muskeldystrofi pr. år i Danmark.

## Mere info

For mere information følg linkene til RehabiliteringsCenter for Muskelsvind detaljerede danske beskrivelser af hhv. [Duchennes muskeldystrofi](#), [Beckers muskeldystrofi](#) og [Duchenne-bærer](#).

Kilde: [Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser](#)  
[Genetics Home Reference](#)  
[Mayo Clinic](#)  
[RehabiliteringsCenter for Muskelsvind](#)

Forfatter



# SOCIALSTYRELSEN

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

Andre med samme diagnose?

Der findes en forening for denne diagnose: [Muskelsvindfonden](#)

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.

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**



# SOCIALSTYRELSEN

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.

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](#)**



# SOCIALSTYRELSEN

**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**

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**

## **Medicintilskud**



# SOCIALSTYRELSEN

Nogle præparater er ikke umiddelbart omfattet af tilskud, hvorfor behandlende læge skal søge Enkeltilskud i Lægemiddelstyrelsen, så det konkrete præparat vil blive omfattet af tilskudsreglerne for dig. Hvis man har en kronisk sygdom (altså livslang sygdom eller handicap), og medicinudgifterne overstiger et vist beløb, skal behandlende læge søge om bevilling af kronikertilskud. Med en kronikerbevilling lægges der et loft over, hvor meget du selv skal betale for medicinen (se nedenstående artikel for mere information).

## **Læs mere om medicintilskud**

### **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.



# SOCIALSTYRELSEN

**Læs mere i denne DUKH pjece om boligsager**

**Læs mere om boligindretning**

## **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.





# SOCIALSTYRELSEN

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

**Læs mere om specialundervisning for børn med særlige behov**

**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 studentjob 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.



# SOCIALSTYRELSEN

## **Læs mere om støtte i job**

### **Arbejdsevnevurdering: Flexjob, skånejob, revalidering & pension**

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:



# SOCIALSTYRELSEN

## Rigshospitalet (Molekylærgenetisk Laboratorium)

Klinisk Genetisk Afdeling  
Molekylærgenetisk Laboratorium  
4062  
Blegdamsvej 9  
2100 København Ø  
Tlf.: 35 45 40 62

## RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (Vest)

Afd. vest  
Kongsvang Allé 23  
8000 Århus C  
Tlf.: 8948 2222  
Mail: [infovest@rcfm.dk](mailto:infovest@rcfm.dk)

## RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (øst)

Afd. øst  
Bernstorffsvej 20  
2900 Hellerup  
Tlf.: 3962 2205  
Mail: [infoost@rcfm.dk](mailto:infoost@rcfm.dk)

## Socialstyrelsen

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

## RehabiliteringsCenter for Muskelsvind

Centrene rådgiver og underviser personer med en muskelsvindsygdom, deres familier



# SOCIALSTYRELSEN

og fagpersoner. Det sker i tæt samarbejde med det offentlige. Centrene indsamler og udvikler specialviden om rehabilitering af personer med muskelsvind. Der er en afdeling i Århus og i Hellerup (København)

## Ugeskrift for Læger

Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

## RehabiliteringsCenter for Muskelsvind

Centrene rådgiver og underviser personer med en muskelsvindsygdom, deres familier og fagpersoner. Det sker i tæt samarbejde med det offentlige. Centrene indsamler og udvikler specialviden om rehabilitering af personer med muskelsvind. Der er en afdeling i Århus og i Hellerup (København)

Drenge med Duchennes muskeldystrofi. Om forudsætninger, undervisning og fritid. En vejledning. Resultaterne af skolepsykolog Jørn Greves undersøgelse af 30 Duchenne-drenge skolegang. 34 sider. 1993. Udgivet af Muskelsvindfonden, pris: 60 kr.

Internationale links: Mayo Clinic

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

## 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.

## 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.

## 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).



# SOCIALSTYRELSEN

## 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

## Children's Hospital Boston

Et af USA's største børnehospitaler beliggende i Boston. De har en række beskrivelser på engelsk af sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

## 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.

## National Guideline Clearinghouse (NGC)

Amerikansk hjemmeside med evidensbaserede kliniske guidelines og relaterede dokumenter. Informationen er på engelsk og målrettet sig primært til læger.

## Society for the Study of Behavioural Phenotypes

Adfærds- og følelsesmæssige aspekter af biologisk bestemte sygdomme, der er forbundet med intellektuel udviklingshæmning/mental retardering. En adfærdsmæssig fænotype defineres som et karakteristisk mønster af motoriske, kognitive, lingvistiske og sociale afvigelser, som er konsekvent forbundet med en biologisk sygdom. Informationen er på engelsk og målrettet til alle med interesse.

## 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.

## 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.



# SOCIALSTYRELSEN

## 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.

## MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikansk 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.

## Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinsk verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk 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.

## 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).

## 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.

## MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikansk 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

## 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.

## 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.

## NORD

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

Læs også:

- Der er udviklet lægemidler specifikt til denne diagnose under 'Orphan Drugs' programmet. **Læs mere om Orphan Drugs**
- Læs også artiklen **Tandpleje og Sjældne Sygdomme**