



# SOCIALSTYRELSEN

## Porfyri

- [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](#)

## Porfyri

Underdiagnose:	<a href="#">Erytropoietisk porfyri</a> <a href="#">Porfyria cutanea tarda</a> <a href="#">Hereditær coproporfyri</a> <a href="#">Akut intermitterende porfyri</a>
Beskrivelse	<a href="#">Arvelig</a> stofskiftesygdom, der skyldes enzymfejl i dannelsen af det iltbærende stof i blodet, hæmoglobin. Sygdommen er oftest dominant arvelig, men anden arvegang eller sporadisk (dvs. ikke-arvelig) optræden forekommer. Sygdommen findes i flere former.
Nye tilfælde:	Antal nye tilfælde om året i Danmark: 3-5
Anslået antal i Danmark:	Totalt antal i Danmark: 200
Kilde:	Medicinsk Kompendium, 15. udg., side 2460
Forfatter	Læge John-Erik Stig Hansen
Udarbejdet:	Juli 2000



# SOCIALSTYRELSEN

- Andre med samme diagnose? Der findes en forening for denne diagnose: [Porfyriforeningen i Danmark](#)
- 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: [Regionshospitalet Viborg \(Klinisk Biokemisk Afdeling\)](#)  
Klinisk Biokemisk Afdeling  
Heibergs Allé 4  
Postboks 130  
8800 Viborg
- [Det Danske Porfyricenter](#)  
er et murstensløst center, hvor flere medicinske afdelinger samarbejder
- Danske og nordiske links: [Medicin.dk](#)  
Medicin.dk har det formål at give en vejledning i anvendelsen af lægemidler til mennesker. Målgruppe er sundhedsprofessionelle, f.eks. læger, tandlæger og farmaceuter.
- 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.
- [Genetics Home Reference](#)  
Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande



# SOCIALSTYRELSEN

og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

## 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.

## 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

## 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.

## National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases (NIDDK)

Afdeling under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH), som beskæftiger sig med forskning og research indenfor intern medicin og relaterede sub-specialer.

## NORD

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



# SOCIALSTYRELSEN

sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

## Medpedia

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

Erfaringer fra andre  
med samme  
diagnose:

Der findes en privat dansk hjemmeside om porfyrier.

Den amerikanske hjemmeside American Porphyria Foundation er der ligeledes mange links.