



SOCIALSTYRELSEN

Dysmeli

- [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](#)

Dysmeli

Andre betegnelser:	Arm-/bendefekt
Beskrivelse	Arm-/bendefekt (dysmeli) er kendetegnet ved forskellige medfødte misdannelser af fingre, hænder/arme eller fødder/ben. Der findes flere sjældne typer af arm-/bendefekter. En af disse er Arthrogryposis multiplex congenita, hvor der også er problemer med nedsat bøjefunktion i albue, håndled, knæ, ankelled og hofte.
Nye tilfælde:	Der fødes ca. 25 børn årligt i Danmark.
Forfatter	Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: Landsforeningen af arm-/bendefekte og AMC
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.



SOCIALSTYRELSEN

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.

I forhold til denne diagnose skal man være opmærksomme på Solbakkens Rådgivningscenter for Bevægelseshandicap. Dette Rådgivningscenter er et specialrådgivningstilbud, der kan gå ind og supplere kommunens rådgivnings- og vejledningsforpligtelser. VISO (Servicestyrelsen) har indgået aftale med Solbakkens Rådgivningscenter for Bevægelseshandicap, som kan udføre vejledende specialrådgivning og udredning vedrørende følgende sjældne sygdomme: Apert syndrom, rygmarvsbrok, knogleskørhed (OI), arm- og bedefekte samt AMC.

Bemærk! At det enten er kommunen eller VISO, som skal bevilge rådgivningen. Specialrådgivningen kan ydes til børn, unge og voksne.

Læs mere på Solbakkens webside

Mere faglig viden:

[Rigshospitalet \(Klinik for Sjældne Handicap\)](#)

Klinik for Sjældne Handicap

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

Mail: genetik@rh.dk

[ÅUH, Skejby \(Center for Sjældne Sygdomme\)](#)

Børneafdeling A

Center for Sjældne Sygdomme

Brendstrupgårdsvej 100

8200 Århus N



SOCIALSTYRELSEN

Tlf.: 7845 1474

Solbakkens Rådgivningscenter for Bevægelseshandicap

Egebæksvej 32

8270 Højbjerg

Tlf.: +45 87 39 64 00

Mail: srb@solbakkens-raadgivning.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.

Solbakkens Rådgivningscenter for Bevægelseshandicap

Rådgivningscentret er selvejende og landsdækkende og yder specialrådgivning til alle, der lider af en af de sjældne lidelser, der primært medfører et fysisk handicap.

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.

[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.

[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.

[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.



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.

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).

Children's Hospital Boston

Et af USAs 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.

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

The Journal of Bone and Joint Surgery har en artikel om Dysmelia (PDF)