



SOCIALSTYRELSEN

Erytropoietisk 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](#)

Erytropoietisk porfyri

Andre betegnelser:	Medfødt erytropoietisk porfyri
Overdiagnose:	Porfyri
Beskrivelse	Arvelig 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. Se også Porfyri
Kilde:	Medicinsk Kompendium, 15. udg., side 2460
Forfatter	Læge John-Erik Stig Hansen
Udarbejdet:	Juli 2000
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: Porfyriforeningen i Danmark
Betydningen af en	Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de



SOCIALSTYRELSEN

god udredning 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 Porfyrcenter](#)
er et murstensløst center, hvor flere medicinske afdelinger samarbejder

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.

[Ugeskrift for Læger](#)
Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Internationale links: [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.



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.

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.

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.

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.

NORD

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

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.



SOCIALSTYRELSEN

DermIS.net

Internetservice med informationer, illustrationer, differentialdiagnoser og cases om næsten alle hudsygdomme. Et samarbejde mellem Dept. of Clinical Social Medicine (Univ. of Heidelberg) og Dept. of Dermatology (Univ. of Erlangen). Informationen er på engelsk og primært målrettet til fagpersoner.

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.

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.