

Diagnoseliste for sjeldne medisinske tilstander

Utarbeidet av Helsedirektoratet

Sist endret 01.07.2018

KODE	BESKRIVELSE	FRADATO	TILDATO	LISTE
AAG	Aagenæs syndrom	01.01.2000	31.05.2010	B
AAG	Aagenæs syndrom	01.06.2010		A
AAR	Aarskog syndrom	01.01.2000	31.05.2010	B
AAR	Aarskog syndrom	01.06.2010		A
AAT	Alfra-antitrypsinmangel B-liste	01.01.2000		B
ABE	Abetalipoproteinemi	01.01.2000		A
ACH	Achalasi	01.01.2011		A
ACP	Achondroplasi	01.01.2011		A
ACR	Acromegali	01.01.2000		A
ADR	Adrenogenitalt syndrom	01.01.2000		A
ADY	Angiodysplastisk syndrom	01.01.2000		A
AFI	Alvorlig faktor I-mangel	01.01.2009		A
AFM	Alvorlig faktor VII-mangel	01.01.2009		A
AFV	Alvorlig faktor V-mangel	01.01.2009		A
AIC	Aicardi syndrom	01.01.2011		A
AIP	Akutt intermitterende porfyri	01.07.2018		A
AKP	Akutte porfyrier	01.01.2011	30.06.2018	A
ALA	Alagilles syndrom	01.01.2000		A
ALS	Amytrofisk lateral sklerose	01.01.2000		A
AMC	Arthrogryposis multiplex congenita	01.06.2010		A
AMY	Amyloidose, primær og sekundær	01.01.2008		A
ANG	Angelman syndrom	01.01.2000		A
APE	Apert syndrom	01.01.2000		A
APL	Aplastisk anemi B-liste	01.01.2000		B
APS	APS type 1 og type 2	01.01.2000		A
ART	Arthrogryposis multiplex congenita	01.01.2000	30.06.2014	A
ASK	Andre sjeldne kromosomfeil B-liste	01.01.2000	01.01.2011	B
ATD	Alvorlig trombocyt funksjonsdefekter	01.01.2009		A

BAR	Bartters Syndrom	01.01.2012		A
BBI	Blandet bindevevssykdom	01.01.2000		A
BEC	Bechets syndrom	01.01.2000		A
BEH	Behçet syndrom	01.01.2000	30.06.2014	A
BET	Bethlem myopati	01.01.2018		A
BFL	Børjeson-Forsman-Lehmann syndrom	01.01.2000		A
BMD	Becker muskeldystrofi	01.01.2009		A
BNY	Binyrebarksvikt	01.01.2000	01.01.2008	A
BOD	Blepharospasm-oromandibular dystonia syndrom	01.07.2017		A
BOR	Brankiootorenalt syndrom	01.01.2011		A
BPE	Blepharofimosis-ptose-epicanthus inversus(BPES)	01.01.2011		A
BRO	Bronchopulmonal dysplasi	01.01.2000		A
BUL	Bulløs slimhinne- pemfigoid	01.01.2012		B
BWI	Beckwith-Wiedemann syndrom	01.01.2000		A
CAD	CADASIL (Cerebral Autosomal dominant arteriopati med subkortikal infarsering)	06.06.2014		B
CAM	Camtomelic dysplasi	01.01.2000		A
CAR	Carpenter syndrom	01.01.2000		A
CAS	Castleman	01.01.2013		B
CCH	Cri du Chat syndrom	01.01.2000		A
CDY	Chondrodysplasi	01.01.2000		A
CEA	Cerebellær ataxi	01.01.2009		A
CFI	Cystisk fibrose	01.01.2000		A
CHA	CHARGE association	01.01.2000		A
CHE	Cherubisme	01.01.2000		A
CHG	Carbohydratdefekt-glycoproteinsyndrom	01.01.2000		A
CHO	Choanalatresi	01.01.2000		A
CIS	Kuldeindusert svettesyndrom	01.01.2011		A
CLA	Coffin Lowry ayansrom	01.01.2000	30.06.2014	A
CLE	Cleidocranial dysplasi	01.01.2000		A
CLS	Coffin Lowry syndrom	01.06.2010		A
CMS	Craniofacial misdannelse, sammensatt	01.01.2000		A
CMT	Chracot-Marie_Tooth syndrom	01.01.2000		A

COH	Cohen syndrom	01.01.2000		A
COL	Cornelia de Lange syndrom	01.01.2000		A
CON	Congenitt muskeldystrofi	01.01.2000		A
COW	Cowden syndrom(multiple hamartomer)	01.01.2010		A
CPS	Komplekst regionalt smertesyndrom	01.01.2017		B
CRA	Craniosynostose	01.01.2000		A
CRO	Crouzons syndrom	01.01.2000		A
CSI	Coffin-Siris syndrom	01.01.2000		A
CST	Churg-Strauss syndrom	01.01.2000		A
CUR	Currarinos syndrom	01.01.2000		A
CUS	Cushing syndrom	01.01.2000	01.01.2011	A
DBL	Døvblind	01.01.2000		A
DCH	Diastrofisk chondrodysplasi	01.01.2000		A
DEC	Dercums syndrom /Adiposis dolorosa	01.07.2017		A
DER	Dermatomyositt	01.01.2000		A
DIG	DiGeorge syndrom	01.01.2000	30.06.2014	A
DMD	Duchenne muskeldystrofi	01.01.2000		A
DMY	Dystrofia myotonica	01.01.2000		A
DUB	Dubowitz syndrom	01.01.2000		A
DYC	Dyskeratosis Congenita	06.06.2014		A
DYS	Dysmeli B-liste	01.01.2000		B
EBD	Epidermolysis bullosa dystrofisk junctional	01.01.2000		A
EBS	Epidermolysis bullosa simplex B-liste	01.01.2000		B
ECD	Erdheim-Chester disease	01.03.2012		A
ECR	Ellis van Creveld syndrom	01.01.2000		A
	Ehlers-Danlos syndrom alle typer unntatt type 3			
EDA	(hypermobilitetssyndrom)	01.01.2000		A
EDM	Emery-Dreifuss muskeldystrofi	01.01.2013		A
EKT	Ektodermal dysplasi	01.01.2000		A
ENE	Epidermal nevus B-liste	01.01.2000		B
EPI	Epifyseal dysplasi	01.01.2000		A
EPO	Erythropoietisk porfyri	01.01.2000	01.07.2018	A
EWJ	Ekman-Westborg-Julin	01.07.2015		A

FAB	Fabry sykdom	01.01.2010		A
FAC	Facialis parese, medfødt	01.06.2010		A
FAL	Føtalt alkoholsyndrom	01.01.2000	01.01.2011	A
FAM	Familiær Dysautonomi	01.01.2012		A
FAN	Fanconi Anemi	01.01.2012		A
FAP	Familiær adenomatøs polypose	01.01.2015		A
FAT	Friedreich ataxi	01.01.2000		A
FCD	Fibrøs cemento-ossøs dysplasi	01.01.2009		A
FEN	Fenylketonuri (Føllings sykdom)	01.01.2008		B
FHH	Familiær hypokalsiurisk hyperkalsemi	01.01.2011		B
FMD	Frontometaphyseal dysplasi	01.01.2014		A
FOP	Fibrodysplasia ossificans progressiva	01.01.2000		A
FSH	Freeman Sheldon syndrom	01.01.2000		A
FSM	Facioscapulohumeral muskeldystrofi	01.01.2018		A
GAL	Gallegangsatresi	01.01.2000		A
GAS	Gardner syndrom	01.01.2011		A
GBU	Gjellebuesyndrom	01.01.2000		A
GCY	Granulocytopeni	01.01.2000		A
GDY	Generell dystoni	01.01.2000	01.01.2011	A
GLY	Glykogenose	01.01.2010		A
GMS	Gietelmanns syndrom	01.01.2016		B
GAC	Godartet arvelig chorea	01.07.2018		A
GOL	Goldenhar syndrom	01.01.2000		A
GOR	Gorlin syndrom	01.01.2000		A
GRO	Grouchy syndrom	01.01.2000		A
GSY	Glutarsyreuri	01.01.2000		A
GUI	Guillain-Barre	01.01.2010		B
HAB	Hemofili A og Hemofili B	01.01.2000		A
HAF	Hypoalkalisk fosfatemi	01.01.2000	01.01.2011	A
HAN	Hereditært angioneurotisk ødem	01.01.2000		A
HCH	Hypochondroplasi	01.01.2000		A
HCP	Hereditær koproporfyri	01.07.2018		A
HEM	Hemihypertrofi	01.01.2000		A

HEN	Hennenkam syndrom	01.01.2000		A
HFF	Hypofosfatemi	01.01.2000		A
HFR	Hypofosfatemisk rakitt	01.01.2000		A
HGE	Hyper IgE mangel	01.01.2000		A
HGG	Hypogammaglobulinemi	01.01.2000		A
HGM	Hyper IgM syndrom	01.01.2000		A
HMI	Hemifacial Microsomi	01.01.2000		A
HNE	Hereditær nevropati, alle typer	01.01.2000		A
HOL	Holoprosencephali	01.01.2000		A
HOM	Homocystinuri	01.01.2013		A
HOR	Holt Oram syndrom	01.01.2000		A
HPA	Hypoparathyreoidisme	01.01.2000		A
HPI	Hypopituitarisme	01.01.2000		A
HSP	Hallervorden-Spatz syndrom (P-KAN)	01.07.2015		A
HTE	Hunter syndrom	01.01.2000		A
HTT	Huntingtons sykdom	01.01.2000		A
HUR	Hurler syndrom	01.01.2000		A
HYF	Hydrovacciniforme B-liste	01.01.2000	01.01.2011	B
HYP	Hypofosfataasi	01.06.2010		A
IAG	IgA, IgG mangel (begge samtidig)	01.01.2000		A
ICL	Ichtyose lamellar	01.01.2018	01.07.2018	A
ICV	Ichtyose vulgaris	01.01.2018	01.07.2018	A
ICM	Ichtyoser, sjeldne medfødte	01.07.2018		A
IHS	Idiopatisk hypersomni	01.01.2016		B
ILF	Idiopatisk lungefibrose	06.06.2014		B
ILM	Inklusjonslegememyositt	01.07.2015		A
IMM	Immunsvikt (medfødt)	01.01.2000		A
INC	Incontinentia pigmenti	01.01.2000		A
INT	Intestinal lymfangiectasi	01.03.2009		A
JBL	Johanson-Blizzard syndrom	01.01.2000		A
JOS	Juvenil osteoporose	01.01.2000		A
JOU	Joubert syndrom	01.01.2000		A
KAB	Kabuki syndrom	01.01.2000		A

KFE	Klippel-Feil syndrom	01.07.2010		B
KFE	Klippel-Feil syndrom	01.01.2000	01.07.2010	A
KEP	Kongentital erythropoietisk porfyri	01.07.2018		A
KFP	Kongenitt facialis parese	01.01.2000	30.06.2014	A
KJD	Kjevedystoni	19.06.2013		A
KLS	Kleine Levin syndrom	01.01.2016		B
KPP	Keratoderma-Palmi-Plantaris B-liste	01.01.2000		B
KRN	Kronisk neutropeni	01.01.2013		A
	Svært sjeldne kromosomavvik eller genfeil som gir sammensatte			
KRO	vansker	01.01.2000		A
KTP	Kronisk trombotisk trombocytopenisk purpura	01.01.2015		A
KTW	Klippel-Trènaunay-Weber syndrom	01.01.2000		A
LAD	Lacrimo-auriculo-dento-digitalt syndrom	01.01.2017		A
LAS	Laigns syndrom	06.06.2014		A
LCH	Langerhans celle histiocytose	01.01.2000		A
LDS	Loeys-Dietz syndrom type	01.01.2016		A
LDY	Leukodystrofi	01.01.2000		A
LEM	Lambert-Eaton-Myasthenic syndrom LEMS	01.01.2017		A
LEO	LEOPARD syndrom	01.01.2000		A
LEU	Leucocytadhesjonsdefekt	01.01.2000		A
LEW	Levi-Weill dyschondrosteose	01.01.2012		A
LGA	Lennox-Gastaut syndrom	01.01.2000		A
LGI	Limb Girdle syndrom	01.01.2000		A
LHO	LHON (Leber Hereditary Optic Neuropathy, Leber Optic Atrophy)	01.01.2012		B
LID	Lineær IgA Dermatose	01.01.2014		A
LIP	Lipodystrofi	01.01.2000		A
LIS	Lissencephalii	01.01.2011		A
LKS	Landau- Kleffner syndrom	01.01.2011	30.06.2015	A
LKS	Landau-Kleffner syndrom	01.07.2015		B
LMB	Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom	01.01.2000		A
LNY	Lesch-Nyhan syndrom	01.01.2000		A
LOE	Loeys-Dietz syndrom type 2B	01.01.2010	01.01.2017	A

LPG	Lichen planus sykdom, generalisert B-liste	01.01.2000		B
LPI	Lysinurisk proteinintoleranse	01.01.2008		B
LYM	Lymfangiom	01.01.2000		A
MAP	Maple syrup urine disease	01.01.2010		A
MAR	Marfan syndrom	01.01.2000		A
MBD	Mb. Darier	28.08.2008		A
MBI	Møbius sykdom	01.01.2000		A
MBO	Mb. Osler	01.01.2000		A
MCA	Mucocutan candidas (kronisk)	01.01.2000		A
MCC	McCune Albright	01.01.2000		A
MCH	Morbus Chron/Ulcerøs colitt med orale manifestasjoner B-liste	01.01.2000	30.06.2014	B
MCM	M-CMTC (macrocephalicutis Marmorata)	01.01.2000		A
MCN	Medfødt cyklisk neutropeni	01.01.2012		A
MCS	Mastocytose	01.01.2014		A
MDI	Miller Dieker syndrom	01.01.2000		A
MEL	MELAS syndrom(mitokondrie-encefalopati)	01.01.2010		A
MEN	Menke's syndrom	01.01.2000		A
MER	MERRF Myoklon- epelepsi (ragged-red-fiber)	01.01.2012		A
MET	Metaphyseal condrodysplasi, McKusik	01.01.2000	01.01.2011	A
MFT	Multipel familiær trichoepiteliom	01.01.2015		A
MFX	Mangel på faktor XIII	19.06.2013		A
MGR	Myastena Gravis	01.01.2000		A
MHD	Mandibulær hypoplasi, døvhhet og progroid syndrom	01.01.2017		A
MHS	May-Hegglin's sykdom	01.01.2011		B
MIA	Multiple idiopatiske apikale rotresposjoner	01.07.2017		B
MIC	Microthia/atresia sekvens	01.01.2000	01.01.2011	A
MIG	Migrasjonsforstyrrelse	01.01.2000		A
MIR	Multiple idiopatiske cervikale rotresorsjoner	01.01.2008		B
MIT	Mitokondriemyopati	01.01.2000		A
MKN	Medfødt kronisk neutropeni	01.01.2012	01.01.2013	A
MND	Maxillo-nasal dysplasi(Binder syndrom)	01.01.2011		A
MNE	Melnick Needles syndrom	01.01.2000		A

MOR	Morquio syndrom	01.01.2000		A
MPA	Mikroskopisk polyangitt	01.07.2016		A
MPS	Mucopolysaccharidose	01.01.2000		A
MUC	Mucolipidose	01.01.2000		A
MUL	Multiple endocrine neoplasia type 1(MEN-1)	01.06.2010		A
MUL	Multiple endocrine neoplasia type 1(MEN-1)	01.03.2009	31.05.2010	B
MUS	Muskeldystrofi	01.01.2013		B
NAI	Nail-Patella syndrom	01.01.2010		A
NAR	Narkolepsi	01.01.2000	01.01.2008	A
NAR	Narkolepsi	01.01.2012		B
NBL	Nevroblastom	01.01.2000	30.06.2014	A
NCL	Nevronal ceroid lipofuscinose	01.01.2011		A
NEK	Nekrotiserende vaskulitt	01.01.2009	30.06.2014	A
NET	Netherton syndrome	01.01.2000	31.12.2010	A
NET	Netherton syndrome	01.01.2011		B
NEU	Neutropeni	01.01.2000		A
NEV	Nekrotiserende vaskulitt	01.06.2010		A
NEV	Nevropati B-liste	01.01.2000	01.06.2010	B
NF1	Nevrofibromatose 1 med orale manifestasjoner	01.01.2008		B
NF2	Nevrofibromatose 2	01.01.2008		A
NHS	Nance Horan syndrom	01.01.2011		A
NOO	Noonan syndrom	01.01.2000		A
NPI	Nieman-Pick syndrom	01.01.2000		A
OAV	Oculo-auriculo-vertebralt spectrum	01.01.2000		A
OBL	Odho blefarofimose syndrom	01.01.2000		A
OCR	Oculo-cerebro-renalt syndrom(Lowe syndrom)	01.01.2011		A
OCU	Oculopharyngeal muskeldystrofi	01.01.2000		A
ODD	Oculodentodigital dysplasi	01.07.2015		A
ODI	Orofacialt digitalt syndrom	01.01.2000	30.06.2014	A
OES	Øsofagusatresi (tidl Oesophagusatresi)	01.01.2000		A
OFD	Orofacialt digitalt syndrom(OFD)	01.06.2010		A
OFG	Orofacial granulomatose, inkluderer oral manifestasjoner av tilstandene Chrons, ulcerøs colitt og sarkoidose	01.01.2011		A

OLI	Olivopontocerebellar atrofi (I-V)	01.01.2000		A
OPD	Oto- pallato-digitalt syndrom	01.01.2013		A
OPI	Opitz syndrom	01.01.2000		A
OPT	Osteopetrose	06.06.2014		A
OSC	Osteopathia striata med cranial stenose	01.01.2011		A
OST	Osteogenesis imperfecta	01.01.2000		A
PAC	Pachydermoperiostose	01.03.2012		A
PAM	Primær amyliodose	01.01.2000	01.01.2008	A
PCD	Primær ciliedyskinesi	01.01.2009		A
PDU	Pseudopseudohypoparathyroidisme	01.01.2000		A
PEL	Pseudoxanthoma elasticum	01.01.2013		B
PEM	Pemphigoid	01.01.2000	01.01.2011	A
PFE	Pfeiffer syndrom	01.06.2010		A
PFE	Pfeiffer syndrom B-liste	01.01.2000	31.05.2010	B
PHP	Paramyotonia/Hyperkalemisk periodisk paralys	01.01.2017		A
PHY	Pseudohypoparathyroidisme	01.01.2000		A
PLE	Pappilon-Lefevre syndrom	01.01.2000		A
PLS	Primær lateral sklerose	06.06.2014		A
PL1	Plasminogen mangel type I	01.01.2010		A
POL	Polymyositt	01.01.2010		A
PON	Polyarteritis nodosa	01.01.2013		B
POS	Poland syndrom	01.07.2016		A
POX	Primær Oxalose	01.01.2000		A
PPH	Pemphigus (alle varianter)	01.01.2000		A
PRC	Pure Red Cell Anemia	06.06.2014		A
PRO	Proteus syndrom	01.01.2000		A
PRS	Pierre Robin sekvens	01.06.2010		A
PSE	Pseudoachondrodysplasi	01.01.2000		A
PVA	Porfyria variegata	01.07.2018		A
PWI	Prader-Willi syndrom	01.01.2000		A
PYG	Pyoderma gangrenosym	06.06.2014		A
RES	Residiverende polykondritt	01.01.2000	30.06.2014	A
RET	Rett syndrom	01.01.2000		A

RIE	Rieger syndrom	01.01.2011		A
ROB	Robin sekvens	01.01.2000		A
ROM	Romberg syndrom	01.01.2000		A
RPK	Residiverende polykondritt	01.01.2011		B
RTA	Rubinstein-Taybi syndrom	01.01.2000		A
RTS	Rothmund-Thomson syndrom	01.01.2009		A
SAN	Sanfilippo syndrom	01.01.2000		A
SAP	SAPHO syndrom	01.01.2009		A
SAR	Sarkoidose, kronisk	01.01.2008	01.01.2011	A
SAT	SATB assosiert syndrom	01.07.2018		A
SCH	Schizencefali	01.01.2000		A
SCS	Sætre-Chotzen syndrom	01.01.2011		A
SCT	Spondylocarpotarsal stenosis syndrom	01.01.2017		A
SDI	Schwacman-Diamond syndrom	01.07.2015		A
SEM	Servelle Martorell syndrom	01.07.2015		A
SEP	Spondyloepifyseal/-metafyseal dysplasi	01.01.2000		A
SGI	Schinz-Giedeon syndrom	01.01.2000		A
SHU	Scapulo-humoral muskeldystrofi	01.01.2000		A
SIO	Schimke-immuno-ossøys dysplasi	01.01.2000		A
SJS	Scwarz-Jampel syndrom	01.01.2014		A
SKL	Sklerodermi	01.01.2000		A
SLA	Sjögren-Larsson syndrom	01.01.2000		A
SLE	Systemisk Lupus Erythematosus	01.01.2000	01.07.2009	A
SMA	Smith-Magenis syndrom	01.01.2000		A
SMC	Systemisk Mastocytose	19.06.2013	31.12.2013	A
SMU	Spinal muskeltrofi	01.01.2000		A
SOL	Solitary median maxillary central incisor syndrome	01.01.2011		A
SOT	Sotos syndrom/Cerebral gigantisme	01.01.2000		A
SPA	Kompleks hereditær spastisk paraparese	01.03.2012		A
SPI	Spielmeyer-Vogt syndrom	01.01.2010	30.06.2014	A
SPS	Stiff person syndrom	01.01.2009		A
SPY	Spyttkjertelaplasti	01.01.2012		A
SQU	Spastisk quadriplegi	01.01.2000		A

SRA	Seropositiv juvenil reumatoid artritt	01.01.2008		A
SRU	Silver Russel syndrom	01.01.2000		A
STI	Sticklers syndrom	01.01.2000		A
SWE	Sturge-Webers syndrom	01.01.2000		A
SWS	Stüve Weidemanns syndrom	01.01.2017		A
TAB	TAB2 assosiert syndrom	01.07.2018		A
TAK	Takayusus arteritt	01.01.2011		B
TDO	Tricho-dento-ossøst-syndrom	01.01.2000		A
THO	Thomsens myotoni	01.01.2000		A
TRE	Treacher Collins syndrom	01.01.2000		A
TRI	Trigonocephali	01.01.2000		A
TRP	Tricho-rhino-phalangealt syndrom	01.01.2000		A
TUB	Tuberøs sklerose	01.01.2000		A
TUM	Tumoral calcinose	01.01.2000		A
TVM	Transvers myelitt	01.07.2016		A
USH	Usher syndrom	01.01.2011		A
VCF	Velocardiofacialt syndrom	01.06.2010		A
VDW	Van der Woude syndrom	01.01.2016		A
VHL	Von Hippel Lindau syndrom	01.01.2000		A
VWI	Von Willebrands syndrom B-liste	01.01.2000		B
WDD	Worster Drought Disease	01.01.2013		A
WEA	Weaver syndrom	01.01.2000		A
WEG	Wegeners granulomatose	01.01.2000		A
WES	West syndrom	01.01.2000		A
WHI	Wolff-Hirschorns syndrom	01.01.2000		A
WIF	Withkop and Fried syndrom	01.01.2008	01.01.2011	A
WIL	Williams syndrom	01.01.2000		A
WIS	Wiedmann-Steiner syndrom	01.01.2018		A
WLS	Wilsons sykdom	06.06.2014		A