

## Diagnoseliste for sjeldne medisinske tilstander

### Endringslogg

Utarbeidet av helfo

Sist endret 01.01.2017

Endret dato	Kode	Diagnose	Endring	Kommentar
01.07.15	EWJ	Ekman-Westborg-Julin	Ny på A-listen	
01.07.2015	HSP	Hallervorden-Spatz syndrom (P-KAN)	Ny på A-listen	
01.07.2015	ILM	Inklusjonslegememyositt	Ny på A-listen	
01.07.2015	ODD	Oculodentodigital dysplasi	Ny på A-listen	
01.07.2015	SDI	Schwacman-Diamond syndrom	Ny på listen	
01.07.2015	SEM	Servelle Martorell syndrom	Ny på -listen	
01.07.2015	LKS	Landau-Kleffner syndrom	Overført fra A- til B-listen	Tilstanden normaliseres/forbedres vesentlig i tenårene
01.01.2015	FAP	Familiær adenomatøs polypose	Ny på A-listen	
01.01.2015	KTP	Kronisk trombotisk trombocytopenisk purpura	Ny på A-listen	
01.01.2015	MFT	Multippel familiær trichoepiteliom	Ny på A-listen	
06.06.14	CAD	CADASIL (Cerebral Autosomal dominant arteriopati med subkortikal infarsering)	Ny på B-listen	
06.06.14	DYC	Dyskeratosis Congenita	Ny på A-listen	
06.06.14	LAS	Laigns syndrom	Ny på A-listen	
06.06.14	OPT	Osteopetrose	Ny på A-listen	
06.06.14	PLS	Primær lateral sklerose	Ny på A-listen	
06.06.14	PRC	Pure Red Cell Anemia	Ny på A-listen	
06.06.14	WLS	Wilson's sykdom	Ny på A-listen	
06.06.14	PYG	Pyoderma gangrenosum	Ny på A-listen	
06.06.14	ILF	Idiopatisk lungefibrose	Ny på B-listen	
08.01.14	PVA	Porfyria variegata	Ut av A-listen	Inngår i akutte porfyrier
08.01.2014	SMC	Systemisk Mastocystose	Ut av A-listen	Inngår i Mastocystose

18.12.2013	FMD	Frontometaphyseal dysplasi	Ny på A-listen	
18.12.2013	SJS	Scwarz-Jampel syndrom	Ny på A-listen	
18.12.2013	LID	Lineær IgA Dermatose	Ny på A-listen	
18.12.2013	MCS	Mastocytose	Ny på A-listen	
19.06.2013	SMC	Systemisk Mastocytose	Ny på A-listen	
19.06.2013	MFX	Mangel på faktor XIII	Ny på A-listen	
19.06.2013	KJD	Kjevedystoni	Ny på A-listen	
01.01.2013	MKN	Medfødt kronisk neutropeni	Ut av A-listen	Denne går ut av listen og erstattes med kronisk neutropeni (KRN)som omfatter både medfødt og ervervet.
01.01.2013	KRN	Kronisk neutropeni	Ny på A-listen	
01.01.2013	HOM	Homocystinuri	Ny på A-listen	
01.01.2013	PON	Polyarteritis nodosa	Ny på B-listen	
01.01.2013	MUS	Muskeldystrofi	Ny på B-listen	
01.01.2013	EDM	Emery-Dreifuss muskeldystrofi	Ny på A-listen	
01.01.2013	OPD	Oto– pallato-digitalt syndrom	Ny på A-listen	
01.01.2013	CAS	Castleman	Ny på B-listen	
01.01.2013	PEL	Pseudoxanthoma elasticum	Ny på B-listen	
01.01.2013	WDD	Worster Drought Disease	Ny på A-listen	
14.03.2012	OFG	Orofacial granulomatose (inkluderer oral manifestasjoner av tilstandene Chron's, ulcerøs colitt og sarkoidose)	Lagt til endringene i parentes	Gjelder fra 1.1.2012
01.03.2012	SPA	Kompleks hereditær spastisk paraparese	Ny på A-listen	
01.03.2012	PAC	Pachydermoperiostose	Ny på A-listen	Synonymer: Primær hypertrofisk osteoartropati, Touraine Solente Gole syndrom
01.03.2012	ECD	Erdheim-Chester disease	Ny på A-listen	
01.01.2012	BAR	Bartters Syndrom	Ny på A-listen	
01.01.2012	PPH	Pemphigus (alle varianter)	Endret kode	Endret fra PEM til PPH
01.01.2012	BUL	Bulløs slimhinne- pemfigoid	Ny på B-listen	
01.01.2012	MKN	Medfødt kronisk neutropeni	Ny på A-listen	
01.01.2012	MCN	Medfødt cyklisk neutropeni	Ny på A-listen	

01.01.2012	NAR	Narkolepsi	Ny på B-listen	
01.01.2012	LHO	LHON (Leber Hereditary Optic Neuropathy, Leber Optic Atrophy)	Ny på B-listen	
01.01.2012	FAM	Familiær Dysautonomi	Ny på A-listen	
01.01.2012	MER	MERRF Myoklon- epilepsi (ragged-red-fil	Ny på A-listen	
01.01.2012	FAN	Fanconi Anemi	Ny på A-listen	
01.01.2012	ROB	Robinow syndrom	Ny på A-listen	
01.01.2012	LEW	Levi-Weill dyschondrosteose	Ny på A-listen	
01.01.2012	SPY	Spyttkjertelaplasi	Ny på A-listen	Tilstanden gir ekstrem munntørret
01.01.2011	FHH	Familiær hypokalsiurisk hyperkalsemi	Ny på B-listen	Anoreksi, hypotoni, mentale endringer
01.01.2011	TAK	Takayasu arteritt	Ny på B-listen	Redusert immunforsvar, munntørret
01.01.2011	SOL	Solitary median maxillary sentral incisor syndrome	Ny på A-listen	Bare én sentral incisiv i overkjeve
01.01.2011	RIE	Rieger syndrom	Ny på A-listen	Underutviklet premaxilla, agenesi
01.01.2011	OSC	Osteopathia striata med cranial stenose	Ny på A-listen	Korte tænder, manglende tannfrembrudd
01.01.2011	OCR	Oculo-cerebro-renal syndrom(Lowe syndrom)	Ny på A-listen	Mental retardasjon
01.01.2011	MND	Maxillo-nasal dysplasi(Binder syndrom)	Ny på A-listen	Underbitt
01.01.2011	ACP	Achondroplasi	Ny på A-listen	Kortvokshet
01.01.2011	MHS	May-Hegglin sykdom	Ny på B-listen	Blødersykdom, trombocytopeni.
01.01.2011	AKP	Akutte porfyrier	Ny på A-listen	Omfatter akutt intermitterende porfyri, porfyrie variegata og arvelig koproporfyri.
01.01.2011	ACH	Achalasi	Ny på A-listen	Øsofagus obstruksjon, problemer med svelgning.
01.01.2011	GAS	Gardner syndrom	Ny på A-listen	Multiple osteomer i kjeve/ansiktsområdet.
01.01.2011	CIS	Kuldeindusert svettesyndrom	Ny på A-listen	Spisevansker. Høy gane. Svakheter muskulatur.
01.01.2011	RPK	Residiverende polykondritt	Overført fra A- til B-listen	Assosiert med alvorlig vaskulitt og autoimmun revmatisk artritt.
01.01.2011	OFG	Orofacial granulomatose	Ny på A-listen	Sår munnslimhinne. Munnhygiene kan være vanskelig å utføre.

01.01.2011	SCS	Sætre-Chatzen syndrom	Ny på A-listen	Malformasjoner. Smal, høy gane, ganespalte. Malokklusjoner, overtallige tenner, emalje hypoplasier.
01.01.2011	NHS	Nance Horan syndrom	Ny på A-listen	Særegne faciale trekk, affiserte tenner. I noen tilfelle mental retardasjon.
01.01.2011	BOR	Brankiootorenalt syndrom	Ny på A-listen	Høy gane, ganespalte beskrevet. Ansiktsassymmetri
01.01.2011	NCL	Nevronal ceroid lipofuscinose	Ny på A-listen	Synonymt med Spielmeyer-Vogt syndrom
01.01.2011	SPI	Spielmeyer-Vogt syndrom	Endret betegnelse	Synonymt med Nevronal ceroid lipofuscinose
01.01.2011	SAR	Sarkoidose, kronisk	Ut av A-listen	Er ikke en sjelden tilstand
01.01.2011	PVA	Porfyria variegata	Inkluderes i akutte porfyrier	
01.01.2011	NET	Netherton syndrom	Overført fra A- til B-listen	Immunforvar må være affisert når stønad skal gis.
01.01.2011	MIC	Microthia/atresia sekvens	Ut av A-listen	
01.01.2011	MET	Metaphyseal condroplasi	Ut av A-listen	
01.01.2011	HAF	Hypoalkalisk fosfatemi	Ut av A-listen	
01.01.2011	HCP	Hereditær porfyri	Ut av A-listen	
01.01.2011	VCF	Velocardiofacialt syndrom	Endret betegnelse	Synonymt med DiGeorge syndrom, 22q11.2 delesjons syndrom
01.01.2011	DIG	DiGeorge syndrom	Endre betegnelse	Synonymt med Velocardiofacialt syndrom
01.01.2011	PFE	Pfeiffer syndrom	Overført fra B- til A-listen	
01.01.2011	NEV	Nevropati	Ut av B-listen	
01.01.2011	MUL	Multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN-1)	Overført fra B- til A-listen	
01.01.2011	LGA	Lennox Gastaut syndrom	Overført fra B- til A-listen	
01.01.2011	HYF	Hydrovacciniforme	Ut av B-listen	
01.01.2011	ASK	Andre sjeldne kromosomfeil	Ut av B-listen	
01.01.2011	BPE	Blepharofimosis-ptose-epicanthus inversus (BPES)	Ny på A-listen	Craniofacial utviklingshemming, liten munnåpning
01.01.2011	AIC	Aicardi syndrom	Ny på A-listen	Utviklingshemming, epilepsi

01.01.2011	LKS	Landau-Kleffner syndrom	Ny på A-listen	Tap av ferdigheter, utviklingsforstyrrelse, epilepsi
01.01.2011	USH	Usher syndrom	Ny på A-listen	Døvblindhet
01.01.2011	WIF	Witkop and Fried syndrom	Ut av A-listen	
01.01.2011	PEM	Pemphigoid	Ut av A-listen	
01.01.2011	NEU	Neuroblastom	Ut av A-listen	
01.01.2011	LIS	Lissencefali	Ny på A-listen	Epilepsi, progressiv nekrotiserende tilstand
01.01.2011	GDY	Generell dystoni	Ut av A-listen	
01.01.2011	FAL	Føtalt alkoholsyndrom	Ut av A-listen	
01.01.2011	CUS	Cushing syndrom	Ut av A-listen	
01.01.2011	CRA	Craniosynostose, komplisert	Endret betegnelse	Skiftet navn fra Craniosynostose
01.01.2011	AMY	Amyloidose, primær	Omfatter bare primær amyloidose	Skiftet navn fra primær og sekundær amyloidose
01.06.2010	NEV	Nekrotiserende vaskulitt	Ny på A-listen	Betennelse med sår dannelse i blodårer.
01.06.2010	SPS	Stiff person syndrom	Ny på A-listen	Muskulært betingede tannskader.
01.06.2010	WEA	Weaver syndrom	Endret gruppe	
01.06.2010	ATD	Alvorlige trombocyt funksjonsdefekter	Ny på A-listen	Stor blødningstendens. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009
01.06.2010	AFM	Alvorlig faktor VII-mangel	Ny på A-listen	Stor blødningstendens. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009
01.06.2010	AFV	Alvorlig faktor V-mangel	Ny på A-listen	Stor blødningstendens. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009
01.06.2010	AFI	Alvorlig faktor I-mangel	Ny på A-listen	Stor blødningstendens. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009
01.06.2010	PCD	Primær ciliedyskinesi	Ny på A-listen	Munntørhet. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009
01.06.2010	CEA	Cerebellær ataxi	Ny på A-listen	Muskelsvekkelse. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009
01.06.2010	BMD	Becker muskeldystrofi	Ny på A-listen	Muskelsvekkelse. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009
01.06.2010	RTS	Rothmund-Thomson syndrom	Ny på A-listen	Forstyrrelser tannutvikling. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009

01.06.2010	SAP	SAPHO-syndrom	Ny på A-listen	Artritt, unormal benvekst og ostitt. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009
01.06.2010	FCD	Fibrøs cemento-ossøs dysplasi	Ny på A-listen	Destruksjon av kjeve. Tilbakevirkende kraft fra 01.01.2009
01.01.2010	MEL	MELAS syndrom	Ny på A-listen	Muskelsvakhet, nevropati.
01.01.2010	LOE	Loeys-Dietz syndrom	Ny på A-listen	Infeksjonsrisiko, malokklusjon.
01.01.2010	FAB	Fabry sykdom	Ny på A-listen	Kjevesmerter, cyster, malokklusjon kan forekomme.
01.01.2010	COW	Cowden syndrom(multiple hamartomer)	Ny på A-listen	Svulster i munnslimhinne. Problemer munnhygiene og estetikk.
01.01.2010	NAI	Nail-Patella syndrom	Ny på A-listen	Hyposalivasjon, dårlig emalje.
01.01.2010	PL1	Plasminogen mangel type I	Ny på A-listen	Kronisk inflammatorisk sykdom i slimhinner.
01.01.2010	GUI	Guillain-Barre	Inn på B-listen	N. facialis kan affiseres.
01.01.2010	POL	Polymyositt	Ny på A-listen	Muskelsvakhet, problemer med munnhygiene.
01.01.2010	GLY	Glykogenose	Ny på A-listen	Redusert immunforsvar, hypotoni.
01.01.2010	SPI	Spielmeyer-Vogt syndrom	Ny på A-listen	Progressiv lidelse, nedsetter motoriske funksjoner. Synonymt med Neuronal ceroid lipofuscinose.
01.01.2010	KFE	Klippel-Feil syndrom	Inn på B-listen	Bare alvorligste typer har betydning for kjeveutvikling og oral helse.
01.01.2010	MAP	Maple syrup urine disease	Ny på A-listen	Nedsatt muskelfunksjon, tannutviklingsforstyrrelser, utsatt for infeksjoner.
01.07.2009	SLE	Systemisk Lupus Erythematosus	Ut av A-listen	
01.03.2009	MUL	Multiple Endocrine Neoplasia Type1	Inn på B-listen	Kan medføre malokklusjon, evt. tannutviklingsforstyrrelse. Kfr acromegali.
01.03.2009	INT	Intestinal lymfangiectasi	Ny på A-listen	Kan forårsake hypomineralisasjon, evt svulster i munnhule.
28.08.2008	MBD	Mb. Darier	Ny inn på A-listen	En sjelden, progresiv tilstand som affiserer hud og slimhinner.

01.01.2008	AMY	Amyliodose, primær og sekundær	Omfatter nå også sekundær amyloidose	Skiftet navn fra primær amyloidose og inkluderer nå også sekundær amyloidose
01.01.2008	NBY	Binyrebarksvikt	Ut av A-listen	Flere enn 700 i Norge. Ikke sjelden
01.01.2008	FEN	Fenylketonuri (Føllings sykdom)	Inn på B-listen	Sykdommen krever spesiell kost som ofte bidrar til økt kariesforekomst
01.01.2008	LPI	Lysinurisk protein intoleranse	Inn på B-listen	Sykdommen krever spesiell kost som ofte bidrar til økt kariesforekomst
01.01.2008	MIR	Multiple idiopatiske cervikale rotresorpsjoner	Inn på A-listen	Cervikale rotresorpsjoner
01.01.2008	NAR	Narkolepsi	Ut av A-listen	Flere enn 1000 i Norge. Ikke sjelden
01.01.2008	SAR	Sarkoidose, kronisk	Inn på A-listen	Autoimmun lidelse. Revmatoid. Spyttkjertelaffeksjon med sterk munntørrhet.
01.01.2008	SRA	Seropositiv juvenil reumatoid artritt	Inn på A-listen	Alvorlig revmatisk lidelse. Polyartritt.
01.01.2008	SEP	Spondyloepifyseal/-metafyseal dysplasi	Omfatter nå også spondylometaphyseal dysplasi	Inkluderer nå også spondylometaphyse
01.01.2008	WIF	Withkop and Fried syndrom	Inn på A-listen	Ektodermale forstyrrelser. Affeksjon av tenner og tannanlegg. Multiple agenesier.