

## Diagnoseliste for sjeldne medisinske tilstander

Utarbeidet av Helsedirektoratet

Sist endret 01.07.2019

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	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
ALP	Alport syndrom	01.07.2019		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	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
ARG	Arvelig gingival fibromatose	01.07.2019		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
BEH	Behçet syndrom	01.01.2000		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-oro-mandibular 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	31.12.2018	B
BUL	Bulløs slimhinne- pemfigoid	01.01.2019		A
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
CED	Cranioectodermal dysplasi	01.01.2019		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	Charcot-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	01.01.2000		B
EBD	Epidermolysis bullosa dystrofisk junctional	01.01.2000		A
EBS	Epidermolysis bullosa simplex	01.01.2000		B
ECD	Erdheim-Chester disease	01.03.2012		A

ECR	Ellis van Creveld syndrom	01.01.2000	A
EDA	Ehlers-Danlos syndrom alle typer unntatt type 3 (hypermobilitetssyndrom)	01.01.2000	A
EDM	Emery-Dreifuss muskeldystrofi	01.01.2013	A
EKT	Ektodermal dysplasi	01.01.2000	A
ENE	Epidermal nevus	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 hypokalsurisk 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	Gietelmans 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	Hypoparathyroidisme	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	Hypofosfatasi	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	Inklusjonslegememysitt	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	01.01.2000	B
KRN	Kronisk neutropeni	01.01.2013	A
KRO	Svært sjeldne kromosomavvik eller genfeil som gir sammensatte vansker	01.01.2000	A
KTP	Kronisk trombotisk trombocytopenisk purpura	01.01.2015	A
KTW	Klippel-Trénaunay-Weber syndrom	01.01.2000	A
LAD	Lacrimo-auriculo-dento-digitalt syndrom	01.01.2017	A
LAS	Laings distale myopati	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	Leri-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
LNJ	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 form	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	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
MFJ	Mangel på faktor XIII	19.06.2013	A
MGR	Myastena Gravis	01.01.2000	A
MHD	Mandibulær hypoplasi, døvhets og progroid syndrom	01.01.2017	A
MHS	May-Hegglin sykdom	01.01.2011	B
MRK	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrom (MRKH-syndrom) - type 2	01.01.2019	A
MIA	Multiple idiopatiske apikale rotrespsjoner	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 rotrespsjoner	01.01.2008	B
MIT	Mitokondriomyopati	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	Mucopolidose	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
MUN	Multiple endocrine neoplasia type 2B (MEN-2B)	01.07.2019	A
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 syndrom	01.01.2000	31.12.2010 A
NET	Netherton syndrom	01.01.2011	B
NEU	Neutropeni	01.01.2000	A
NEV	Nekrotiserende vaskulitt	01.06.2010	A
NEV	Nevropati	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-renal syndrom (Lowe syndrom)	01.01.2011	A
OCU	Oculopharyngeal muskeldystrofi	01.01.2000	A
ODD	Oculodentodigital dysplasi	01.07.2015	A
ODI	Orofacial digital syndrom	01.01.2000	30.06.2014 A
OES	Øsofagusatresi (tidl Oesophagusatresi)	01.01.2000	A
OFD	Orofacial digital 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-digital syndrom	01.01.2013	A
OPI	Opitz syndrom	01.01.2000	A
ORM	Ormonds sykdom	01.07.2019	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 amyloidose	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 paralyse	01.01.2017	A
PHY	Pseudohypoparathyreoidisme	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	Porfyrria variegata	01.07.2018	A
PWI	Prader-Willi syndrom	01.01.2000	A
PYG	Pyoderma gangrenosum	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-Chatzen 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-ossøs dysplasi	01.01.2000	A
SJS	Schwarz-Jampel syndrom	01.01.2014	A
SKL	Systemisk sklerose (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 musklatrofi	01.01.2000	A
SOL	Solitary median maxillary central incisor syndrom	01.01.2011	A
SOT	Sotos syndrom/Cerebral gigantisme	01.01.2000	A
SPA	Kompleks hereditær spastisk paraparese	01.03.2012	A
SPI	Spielmeier-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	Takayasu 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
WAD	Weyers acrofaciale dysostose	01.01.2019	A
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	Wilson sykdom	06.06.2014	A



Erstattes av Kongenital erythropoietisk porfyri