

Diagnoseliste for sjeldne medisinske tilstander

A-listen

Utarbeidet av Helfo

Sist endret 01.01.2017

Husk at pasienten må vise dokumentasjon på diagnosen.

Kode	Diagnose	Endringslogg
AAG	Aagenæs syndrom	
AAR	Aarskog syndrom	
ABE	Abetalipoproteinemi	
ACH	Achalasi	Ny på listen fra 01.01.2011
ACP	Achondroplasi	Ny på listen fra 01.01.2011
ACR	Acromegali	
ADR	Adrenogenitalt syndrom	
AIC	Aicardi syndrom	Ny på listen fra 01.01.2011
AKP	Akutte porfyrier	Ny på listen fra 01.01.2011
ALA	Alagilles syndrom	
AFI	Alvorlig faktor I-mangel	Ny på listen fra 01.06.2010
AFV	Alvorlig faktor V-mangel	Ny på listen fra 01.06.2010
AFM	Alvorlig faktor VII-mangel	Ny på listen fra 01.06.2010
ATD	Alvorlige trombocyt funksjonsdefekter	Ny på listen fra 01.06.2010
AMY	Amyloidose, primær	
ALS	Amyotrofisk lateral sklerose(ALS)	
ANG	Angelman syndrom	
ADY	Angiodysplastisk syndrom	
APE	Apert syndrom	
APS	Autoimmunt polyendokrint syndrom(APS) type 1 og type 2	
AMC	Arthrogyrosis multiplex congenita	
BAR	Bartters Syndrom	Ny på listen fra 01.01.2012
BEC	Bechets syndrom	
BMD	Becker muskeldystrofi	Ny på listen fra 01.06.2010
BWI	Beckwith-Wiedemann syndrom	
BBI	Blandet bindevevssykdom	
BPE	Blepharofimosis-ptose-epicanthus inversus(BPES)	Ny på listen fra 01.01.2011
BOR	Brankiootorenalt syndrom	Ny på listen fra 01.01.2011
BRO	Bronchopulmonal dysplasi	
BFL	Børjeson-Forsman-Lehmann syndrom	
CAM	Campomelic dysplasi	
CHG	Carbohydratdefekt-glycoproteinsyndrom	
CAR	Carpenter syndrom	
CEA	Cerebellær ataxi	Ny på listen fra 01.06.2010
CMT	Charcot-Marie-Tooth syndrom(CMT)	
CHA	CHARGE syndrom	
CHE	Cherubisme	
CHO	Choanalatresi	
CDY	Chondrodysplasi	
CST	Churg-Strauss syndrom	
CLE	Cleidocranial Dysplasi	
CLS	Coffin Lowry syndrom	
CSI	Coffin-Siris syndrom	
COH	Cohen syndrom	
CON	Congenitt muskeldystrofi	

COL	Cornelia de Lange syndrom	
COW	Cowden syndrom(multiple hamartomer)	Ny på listen fra 01.01.2010
CMS	Craniofacial misdannelse, sammensatt	
CRA	Craniosynostose, komplisert	
CCH	Cri du Chat syndrom	
CRO	Crouzons syndrom	
CUR	Currarinos syndrom	
CFI	Cystisk fibrose	
DER	Dermatomyositt	
DCH	Diastrofisk chondrodysplasi	
DUB	Dubowitz zyndrom	
DMD	Duchenne muskeldystrofi	
DYC	Dyskeratosis Congenita	Ny på lista fra 06.06.2014
DMY	Dystrofia myotonica	
DBL	Døvblindhet, medfødt	
EDA	Ehlers-Danlos syndrom alle typer unntatt type 3 (hypermobilitetssyndrom)	Revidert 01.01.17
EWJ	Ekman-Westborg-Julin syndrom	Ny på listen fra 01.07.2015
EKT	Ektodermal dysplasi	
ECR	Ellis van Creveld syndrom	
EDM	Emery-Dreifuss muskeldystrofi	Ny på listen fra 01.01.2013
EBD	Epidermolysis bullosa dystrofisk/junctional	
EPI	Epifyseal dysplasi	
ECD	Erdheim-Chester disease	Ny på listen fra 01.03.2012
EPO	Erythropoietisk porfyri (EP)	
FAB	Fabry sykdom	Ny på listen fra 01.01.2010
FAM	Familiær Dysautonomi	Ny på listen fra 01.01.2012
FAC	Facialis parese, medfødt	
FAN	Fanconi Anemi	Ny på listen fra 01.01.2012
FOP	Fibrodysplasia ossificans progressiva	
FCD	Fibrøs cemento-ossøs dysplasi	Ny på listen fra 01.06.2010
FSH	Freeman Sheldon syndrom	
FAP	Familiær adenomatøs polypose	Ny på listen fra 01.01.2015
FAT	Friedreich ataxi	
FMD	Frontometaphyseal dysplasi	Ny på listen fra 01.01.2014
GAL	Gallegangsatresi	
GAS	Gardner syndrom	Ny på listen fra 01.01.2011
GBU	Gjellebuesyndrom	
GSY	Glutarsyreuri	
GLY	Glykogenose	Ny på listen fra 01.01.2010
GOL	Goldenhar syndrom	
GOR	Gorlin syndrom	
GCY	Granulocytopeni, primær	
GRO	Grouchy syndrom	
HSP	Hallervorden-Spatz syndrom (P-KAN)	Ny på listen fra 01.07.2015
HMI	Hemifacial microsomi	
HEM	Hemihypertrofi	
HAB	Hemofili A og Hemofili B	
HEN	Hennekam syndrom	
HNE	Hereditær nevropati, alle typer	Revidert fra 01.07.16
HAN	Hereditært angioneurotisk ødem	
HOL	Holoprosencephali	
HOR	Holt Oram syndrom	

HOM	Homocystinuri	Ny på listen fra 01.01.2013
HTE	Hunter syndrom	
HTT	Huntingtons sykdom	
HUR	Hurler syndrom	
HGE	Hyper IgE mangel	
HGM	Hyper IgM syndrom	
HCH	Hypochondroplasi	
HYP	Hypofosfatasi	
HFF	Hypofosfatemi	
HFR	Hypofosfatemisk rakitt	
HGG	Hypogammaglobulinemi	
HPA	Hypoparathyreoidisme, medfødt	
HPI	Hypopituitarisme, primær	
IAG	IgA,IgG mangel	
IMM	Immunsvikt, medfødt	
INC	Incontinentia pigmenti	
ILM	Inklusjonslegememyositt	Ny på listen fra 01.07.2015
INT	Intestinal lymfangiectasi	Ny på listen fra 01.03.2009
JBL	Johanson-Blizzard syndrom	
JOU	Joubert syndrom	
JOS	Juvenil osteoporose	
KAB	Kabuki syndrom	
KJD	Kjevedystoni	Ny på listen fra 19.06.2013
KTP	Kronisk trombotisk trombocytopenisk purpura	Ny på listen fra 01.01.2015
KTW	Klippel-Trènaunay-Weber syndrom	
SPA	Kompleks hereditær spastisk paraparese	Ny på listen fra 01.03.2012
KRO	Kromosomavvik, sjeldne	Revidert fra 01.07.2016
KRN	Kronisk neutropeni	Ny på listen fra 01.01.2013
CIS	Kuldeindusert svettesyndrom	Ny på listen fra 01.01.2011
LAD	Lacrimo-auriculo-dento-digitalt syndrom	Ny på listen 01.01.17
LAS	Laigns syndrom	Ny på listen 06.06.2014
LEM	Lambert-Eaton-Myasthenic syndrom LEMS	Ny på listen 01.01.17
LCH	Langerhans celle histiocytose	
LMB	Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom(LMBB)	
LGA	Lennox Gastaut syndrom	Overført fra B-listen 01.01.2011
LEO	LEOPARD syndrom	
LEW	Leri-Weill dyschondrosteose	Ny på listen fra 01.01.2012
LNJ	Lesch-Nyhan syndrom	
LEU	Leucocytadhesjonsdefekt	
LDY	Leukodystrofi	
LGI	Limb Girdle syndrom	
LID	Lineær IgA Dermatose	Ny på listen fra 01.01.2014
LIP	Lipodystrofi	
LIS	Lissencephalii	Ny på listen fra 01.01.2011
LDS	Loeys-Dietz syndrom type	Revidert 01.01.2016
LYM	Lymfangiom	
MHD	Mandibulær hypoplasi, døvhet og progroid syndrom	Ny på listen 01.01.17
MAP	Maple syrup urine disease(MSUD)	Ny på listen fra 01.01.2010
MAR	Marfan syndrom	
MND	Maxillo-nasal dysplasi(Binder syndrom)	Ny på listen fra 01.01.2011
MBD	Mb. Darier	
MBO	Mb. Osler	
MCC	McCune Albright	

MCM	M-CMTC(macrocephaly-cutis marmorata)	
MFX	Mangel på faktor XIII	Ny på listen fra 19.06.2013
MCS	Mastocytose	Ny på listen fra 01.01.2014
MCN	Medfødt cyklisk neutropeni	Ny på listen fra 01.01.2012
MEL	MELAS syndrom(mitokondrie-encefalopati)	Ny på listen fra 01.01.2010
MNE	Melnick Needles syndrom	
MEN	Menke syndrom	
MER	MERRF Myoklon- epilepsi (ragged-red-fiber)	Ny på listen fra 01.01.2012
MFT	Multipel familær trichoepiteliom	Ny på listen fra 01.01.2015
MIG	Migrasjonsforstyrrelse	
MPA	Mikroskopisk polyangitt	Ny på listen fra 01.07.2016
MDI	Miller Dieker syndrom	
MIT	Mitokondriemyopati	
MOR	Morquio syndrom	
MCA	Mucocutan candidiasis, kronisk	
MUC	Mucolipidose	
MPS	Mucopolysaccharidose	
MUL	Multiple endocrine neoplasia type 1(MEN-1)	Overført fra B-listen 01.01.2011
MIR	Multiple idiopatiske cervikale rotresorpsjoner	
MGR	Myasthenia gravis	
MBI	Møbius sykdom	
NAI	Nail-Patella syndrom	Ny på listen fra 01.01.2010
NHS	Nance Horan syndrom	Ny på listen fra 01.01.2011
NEV	Nekrotiserende vaskulitt	Ny på listen fra 01.06.2010
NEU	Neutropeni, cyklisk	
NF2	Nevrofibromatose 2	
NCL	Nevronal ceroid lipofuscinose	Ny på listen fra 01.01.2011
NPI	Nieman-Pick syndrom	
NOO	Noonan syndrom	
OAV	Oculo-auriculo-vertebralt spectrum	
OCR	Oculo-cerebro-renalt syndrom(Lowe syndrom)	Ny på listen fra 01.01.2011
ODD	Oculodentodigital dysplasi	Ny på listen fra 01.07.2015
OCU	Oculopharyngeal muskeldystrofi	
OBL	Odho blefarofimose syndrom	
OES	Oesophagusatresi	
OLI	Olivopontocerebellar atrofi (I-V)	
OPI	Opitz syndrom	
OFG	Orofacial granulomatose (inkluderer oral manifestasjoner av tilstandene Chron's, ulcerøs colitt og sarkoidose)	Ny på listen fra 01.01.2011
OFD	Orofacialt digitalt syndrom(OFD)	
OST	Osteogenesis imperfecta(OI)	
OSC	Osteopathia striata med cranial stenose	Ny på listen fra 01.01.2011
OPT	Osteopetrose	Ny på listen fra 06.06.2014
OPD	Oto- pallato-digitalt syndrom	Ny på listen fra 01.01.2013
PAC	Pachydermoperiostose	Ny på listen fra 01.03.2012
PLE	Pappilon-Lefevre syndrom	
PHP	Paramyotonia/Hyperkalemisk periodisk paralyse	Ny på listen 01.01.17
PPH	Pemphigus (alle varianter)	
PFE	Pfeiffer syndrom	Overført fra B-listen 01.01.2011
PRS	Pierre Robin sekvens	
PL1	Plasminogen mangel type I	Ny på listen fra 01.01.2010
POS	Poland syndrom	Ny på listen fra 01.07.2016
POL	Polymyositt	Ny på listen fra 01.01.2010

PWI	Prader-Willi syndrom	
PCD	Primær ciliædyskinesi	Ny på listen fra 01.06.2010
PLS	Primær lateral sklerose	Ny på listen fra 06.06.2014
POX	Primær oxalose	
PRO	Proteus syndrom	
PSE	Pseudoachondrodysplasi	
PHY	Pseudohypoparathyreoidisme	
PDU	Pseudopseudohypoparathyreoidisme	
PRC	Pure Red Cell Anemia	Ny på listen fra 06.06.2014
PYG	Pyoderma gangrenosum	Ny på listen fra 06.06.2014
RET	Rett syndrom	
RIE	Rieger syndrom	Ny på listen fra 01.01.2011
ROM	Romberg syndrom	
RTS	Rothmund-Thomson syndrom	Ny på listen fra 01.06.2010
ROB	Robinow syndrom	Ny på listen fra 01.01.2012
RTA	Rubinstein-Taybi syndrom	
SAN	Sanfilippo syndrom	
SAP	SAPHO syndrom	Ny på listen fra 01.06.2010
SHU	Scapulo-humoral muskeldystrofi	
SIO	Schimke immuno-ossøs dysplasi	
SGI	Schinz-Giedeon syndrom	
SCH	Schizencefali	
SDI	Schwacman-Diamond syndrom	Ny på listen fra 01.07.2015
SJS	Scwarz-Jampel syndrom	Ny på listen fra 01.01.2014
SRA	Seropositiv juvenil reumatoid artritt	
SEM	Servelle Martorell syndrom	Ny på listen fra 01.07.2015
SRU	Silver Russell syndrom	
SLA	Sjögren-Larsson syndrom	
SKL	Sklerodermi	
SMA	Smith-Magenis syndrom	
SWS	Stüve Weidemanns syndrom	Ny på listen 01.01.17
SOL	Solitary median maxillary sentral incisor syndrome	Ny på listen fra 01.01.2011
SOT	Sotos syndrom/Cerebral gigantisme	
SQU	Spastisk quadriplegi	
SMU	Spinal muskelatrofi	
SPY	Spyttkjertelaplasi	Ny på listen fra 01.01.2012
SCT	Spondylocarpotarsal stenosis syndrom	Ny på listen 01.01.17
SEP	Spondyloepifyseal/-metafyseal dysplasi	
STI	Sticklers syndrom	
SPS	Stiff person syndrom	Ny på listen fra 01.06.2010
SWE	Sturge-Webers syndrom	
SCS	Sætre-Chatzen syndrom	Ny på listen fra 01.01.2011
THO	Thomsens myotoni	
TVM	Transvers myelitt	Ny på listen fra 01.07.2016
TRE	Treacher Collins syndrom	
TDO	Tricho-dento-ossøst-syndrom	
TRP	Tricho-rhino-phalangealt syndrom	
TRI	Trigonocephali	
TUB	Tuberøs sklerose	
TUM	Tumoral calcinose	
USH	Usher syndrom	Ny på listen fra 01.01.2011
VCF	Velocardiofacialt syndrom	Endret betegnelse fra 01.01.2011

VHL	Von Hippel Lindau syndrom	Ny på listen fra 01.01.2016
VDW	Van der Woude syndrom	
WEA	Weaver syndrom	Endret gruppe 01.06.2010
WEG	Wegeners granulomatose	
WES	West syndrom	
WIL	Williams syndrom	
WLS	Wilson's sygdom	Ny på listen fra 06.06.2014
WHI	Wolff-Hirschorns syndrom	
WDD	Worster Drought Disease	Ny på listen fra 01.01.2013