



## Innhold

Innhold .....	2
Liste over figurer og tabeller .....	3
Forkortelser og ordforklaringer .....	4
1. Registerbeskrivelse .....	5
1.1 Bakgrunn for registeret .....	5
1.2 Registerets formål .....	5
1.3 Juridisk hjemmelsgrunnlag .....	5
1.4 Pasientgruppe som omfattes av registeret .....	5
1.5 Registerets oppbygning .....	6
1.6 Informasjon til registrerte .....	6
1.7 Faglig ledelse og dataansvar .....	7
2. Metoder for innsamling av data .....	8
3. Resultater .....	8
3.1 Antall registrerte .....	8
3.2 Demografisk oversikt over registerpopulasjonen .....	9
3.3 Diagnoser i Sjeldenregisteret .....	12
4. Sentrale aktiviteter, samarbeid og forskning .....	12
5. Videre utvikling av registeret .....	13
6. Referanser .....	15
Vedlegg .....	16

## Liste over figurer og tabeller

Figur 1: Registerets oppbygning

Figur 2: Antall inkluderte i Sjeldenregisteret pr. år, 2020-2023

Figur 3: Kjønnfordeling

Figur 4: Fordeling barn og voksne, ved inklusjon

Figur 5: Aldersfordeling pr. 05.08.2024, vist i 10-års intervaller

Figur 6: Inkluderte i Sjeldenregisteret 2020-2023, fordelt etter helseregion

Tabell 1: Oppsummert statistikk for 2023, pr. 05.08.2024

Tabell 2: Antall tilfeller pr. sjeldne diagnose registrert i Sjeldenregisteret ved utgangen av 2023

Tabell 3: ORPHA-koder på gruppenivå som er benyttet i Sjeldenregisteret, pr. 31.12.2023

## Forkortelser og ordforklaringer

Barn	< 18 år
DIPS	Distribuert Informasjons- og Pasientdatasystem i Sykehus, pasient-journalsystem som brukes i Helse Sør-Øst, Helse Vest og Helse Nord
ERN	European Reference Network
FFO	Funksjonshemmedes fellesorganisasjon
i. a.	ikke aktuelt
JARDIN	Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems
Medinsight	Registerverktøy i bruk ved Oslo universitetssykehus
NKSD	Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser
NK-SE	Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
Orphanet	Informasjonsdatabase med kvalitetssikret informasjon om sjeldne diagnoser og internasjonalt nettverk, koordinert av Orphanet coordinating team ved det franske nasjonale instituttet for helse- og medisinsk forskning (INSERM) i Paris
ORPHA-kode	Unik og stabil numerisk identifikator (tallkode) for hver klinisk entitet i Orphanet-databasen og ORPHA-kodeverket
ORPHA aggregation level	ORPHA-kode på diagnosnivå i ORPHA-kodeverket som omfatter den aktuelle diagnosen selv og alle underliggende undertyper
OUS	Oslo universitetssykehus
RHF	Regionalt helseforetak
SAFO	Samarbeidsforumet av funksjonshemmedes organisasjoner
Voksne	18 år eller eldre

# 1. Registerbeskrivelse

## 1.1 Bakgrunn for registeret

Sjeldne diagnoser er sykdommer og tilstander som har lav forekomst ( $\leq 5/10.000$ ) i befolkningen. I Orphanet-databasen er det beskrevet mer enn 6000 ulike sjeldne diagnoser [1], som medisinsk sett er veldig heterogene. Mange av diagnosene er komplekse tilstander med behov for koordinerte, tverrfaglige tjenester gjennom livsløpet. Sjeldne diagnoser omfatter både medfødte og ervervede tilstander, hvorav rundt 72 % er genetiske [2]. Selv om den enkelte diagnose er sjelden gjør det høye antallet ulike diagnoser at populasjonen av mennesker med en sjelden diagnose totalt sett er betydelig. Et estimat av den samlede forekomsten tilsier at inntil 300.000 personer i Norge har en sjelden diagnose [2]. Sjeldenhet er gjerne forbundet med mangel på kunnskap om den enkelte diagnose i det ordinære tjenesteapparatet. Kunnskapsmangelen kan medføre at pasientene ikke får tilgang til nødvendige tjenester. For de fleste diagnosene finnes det heller ikke spesifikke koder i de medisinske kodeverkene som benyttes i helsevesenet, noe som gjør at vi ikke har oversikt over forekomsten av sjeldne diagnoser i Norge.

## 1.2 Registerets formål

Hovedformålet med registeret er å overvåke forekomsten av sjeldne diagnoser i befolkningen. Gjennom å opparbeide oversikt over sjeldne diagnoser og aktuell pasientpopulasjon, har registeret videre til hensikt å:

- Styrke dokumentasjonsgrunnlaget for et likeverdig og tilpasset tilbud til pasientgruppene
- Identifisere og rekruttere personer som potensielt kan delta i kliniske studier eller forskningsprosjekter som initieres nasjonalt eller internasjonalt
- Danne grunnlag for kvalitetsforbedring og forskning på sjeldne diagnoser
- Gi grunnlag for styring og planlegging av helse- og omsorgstjenester rettet mot personer med sjeldne diagnoser

## 1.3 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Sjeldenregisteret har rettslig grunnlag i Forskrift om medisinske kvalitetsregistre § 3-2, jf. Generell personvernforordning artikkel 6 nr. 1 bokstav e), og artikkel 9 nr. 2 bokstav j). Registeret er basert på informasjon med reservasjonsrett.

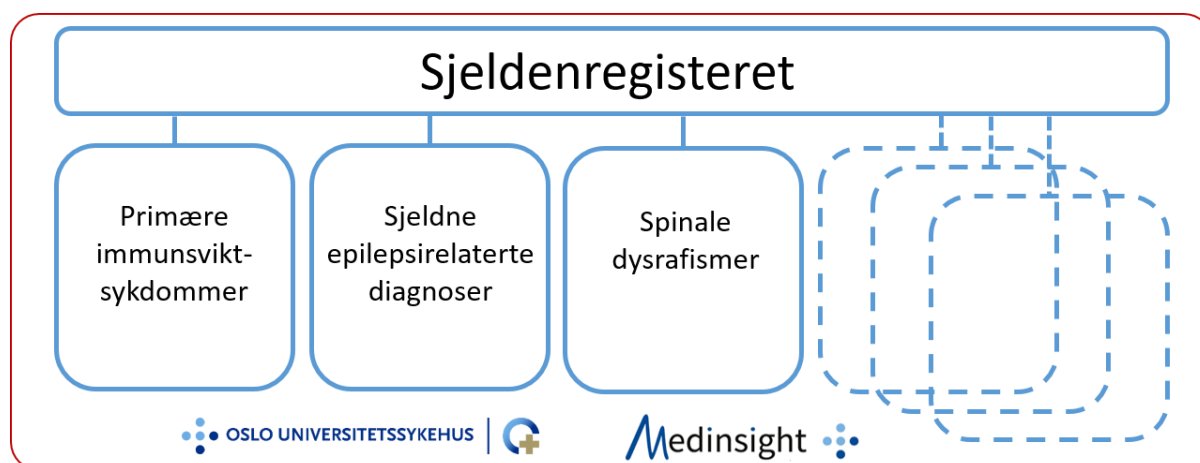
## 1.4 Pasientgruppe som omfattes av registeret

Registeret omfatter personer i Norge som har en sjelden diagnose (forekomst  $\leq 5/10.000$ ).

## 1.5 Registerets oppbygning

Sjeldenregisterets basismodul består av et kjernedatasett med generelle personopplysninger og informasjon om den registrertes sjeldne diagnose (Figur 1). Registeret bruker ORPHA-koder som diagnosekodeverk. Basismodulen omfatter alle sjeldne diagnoser.

Som del av registeret er det også godkjent tre moduler for ulike diagnosegrupper (Figur 1). Disse omfatter hhv. sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, primære immunsviktssykdommer og spinale dysrafismer. Kun modulen for sjeldne epilepsier var i drift i rapporteringsåret. Modulen for spinale dysrafismer ble godkjent i 2023, og er under utvikling (se også kapittel 4. Sentrale aktiviteter, samarbeid og forskning, side 13). I diagnosemodulene under Sjeldenregisteret kan man samle inn helseopplysninger som er relevante for behandling og oppfølging av den diagnosegruppen som modulen omfatter. Flere diagnosemoduler kan opprettes ved behov.



**Figur 1: Sjeldenregisteret oppbygning.** Basismodulen inneholder et kjernedatasett som er felles for alle diagnosene i registeret (blå boks, øverst). I tillegg til basismodulen, er det godkjent tre moduler for ulike diagnosegrupper under Sjeldenregisteret (blå bokser, nederst fra venstre). Tilsvarende moduler kan opprettes for andre diagnosegrupper på sjeldenområdet (stiplede blå bokser, nederst til høyre). Registerdatabasen ligger i Medinsight, på Oslo universitetssykehus, som er dataansvarlig for registeret.

## 1.6 Informasjon til registrerte

Inkluderte i Sjeldenregisteret får tilsendt informasjon om registreringen og hvilke rettigheter de har til å reservere seg fra registrering. Informasjonen gis gjennom informasjonsskriv sendt pr. brevpost til folkeregistrert adresse. Informasjonsskrivene finnes i fire versjoner (voksne over 16 år, foresatte/pårørende, barn 7-11 år og ungdom 12-15 år), som også ligger på nettsiden sjeldenregisteret.no. Barn som er under 16 år ved inklusjon får tilsendt informasjonsskriv når de har fylt 16 år, slik at de kan velge selv om de fortsatt vil være registrert. Informasjonsplikten ivaretas av NKSD.

## 1.7 Faglig ledelse og dataansvar

Norsk register for sjeldne diagnoser (Sjeldenregisteret) ble etablert av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD), som også driver registeret. NKSDs leder, Stein Are Aksnes, er daglig leder for registeret, og den daglige driften ivaretas av Mette Salomonsen (rådgiver) og Linn Grimsdatter Bjørnstad (registeransvarlig). Oslo universitetssykehus er dataansvarlig virksomhet.

Registeret har et fagråd som rådgivende organ. Fagrådet skal ha bred faglig og geografisk sammensetning, og brukerrepresentasjon. I 2023 bestod fagrådet av:

Gunnar Douzgos Houge (fagrådsleder, Helse Vest RHF)  
Benedicte Paus (Helse Sør-Øst RHF)  
Anne Lise Høyland (Helse Midt-Norge RHF)  
Hans Christian Erichsen Landsverk (representant for registermodulene i Sjeldenregisteret)  
Anette Remme (Brukerrepresentant, Funksjonshemmedes fellesorganisasjon (FFO))  
Hilde Sofie Nilsson (vara: Lena Iren Horie; Brukerrepresentant, Samarbeidsforumet for funksjonshemmedes organisasjoner (SAFO))

Det pågår et arbeid med å oppnevne nye representanter for hhv. Helse Midt-Norge og Helse Nord, siden A. L. Høyland har gått av med pensjon (november 2024) og tidligere representant for Helse Nord (HN), A. Lahelle, ikke lenger er tilsatt i HN.

I 2023 bestod aktiviteten i fagrådet av et fagrådsmøte (25.01.23) for behandling av søknad om utlevering av data til forskning, og aktivitet i forbindelse med årsrapporten for 2022.

## 2. Metoder for innsamling av data

Data samles inn til Sjeldenregisteret av helsepersonell som deltar i utredning, behandling og oppfølging av pasienter med sjeldne diagnoser. Det er ingen større endringer i datainnsamlingen i rapporteringsåret, sammenliknet med året før. Innrapporteringen skjer primært fra OUS, hvor behandler legger inn pasientens sjeldne diagnose (ORPHA-kode) i strukturert felt i pasientjournalssystemet. Registeret mottar regelmessig rapporter med data om aktuelle pasienter, og data plottes manuelt inn i registerdatabasen i Medinsight av registerpersonellet.

Enkelte tilfeller er rapportert inn til registeret fra andre helseforetak i HSØ eller av fastleger. Disse dataene er meldt inn på papirregistreringsskjema, og plottet manuelt inn i registerdatabasen av registerpersonellet.

Ansatte ved NK-SE registrerer inn data i modulen for sjeldne epilepsier. Dette gjøres direkte i Medinsight.

Det er ikke beregnet dekningsgrad for registeret, eller gjennomført datakvalitetsanalyser, i 2023.

## 3. Resultater

Resultatene som er presentert i denne rapporten omfatter data i basismodulen i Sjeldenregisteret. Data fra underliggende registermoduler inngår ikke. Tall og grafiske fremstillinger er hentet fra rapportverktøyet i Medinsight.

### 3.1 Antall registrerte

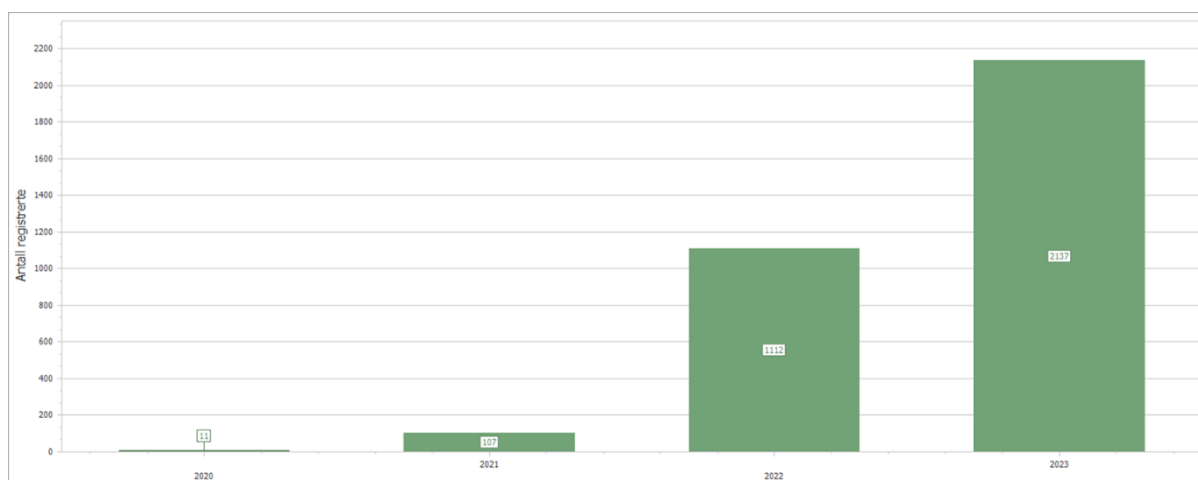
Ved utgangen av 2023 var det registrert 3367 personer i Sjeldenregisteret (Tabell 1, neste side). I rapporteringsåret ble det inkludert 2137 personer i registeret (Figur 2), noe som er nesten en dobling (92 % økning) sammenliknet med året før. Antall personer inkludert pr. år siden datainnsamlingen startet i 2020 er vist i Figur 2.

Det er i alt 28 personer som ble inkludert innen utgangen av 2023 som har reservert seg fra å stå i registeret, og dermed er slettet. Til sammenlikning var det 23 inkluderte personer som ikke hadde adresse oppført i Folkeregisteret, og som vi dermed ikke fikk informert. Disse er følgelig slettet igjen fra registerdatabasen. I tillegg får registeret noen informasjonsskriv sendt i retur av Posten. Ved gjentatte returer av informasjonsskriv sendt til folkeregistrert adresse slettes vedkommende, noe



som var tilfelle for 12 registrerte personer. Dermed er det til sammen 35 inkluderte som har blitt slettet fra registeret på grunn av manglende mulighet til å ivareta informasjonsplikten.

Informasjon om 3367 personer utgjør grunnlaget for denne rapporten. Til sammenlikning var grunnlaget for årsrapporten for 2022 kun 1234 personer.



**Figur 2: Antall inkluderte i Sjeldenregisteret pr. år, 2020-2023.** Det ble inkludert 2137 personer i registeret i 2023 (høyre søyle). Tidligere år ble det inkludert hhv. 11 (2020), 107 (2021) og 1112 (2022) personer. Ved utgangen av 2023 var det totalt 3367 registrerte.

### 3.2 Demografisk oversikt over registerpopulasjonen

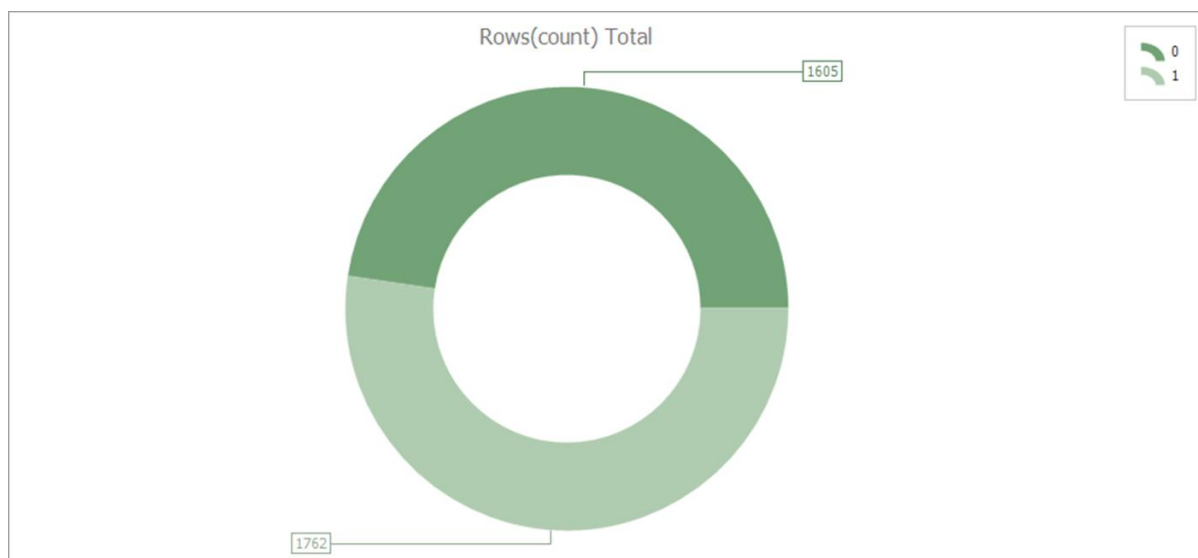
Tabell 1 viser oppsummert statistikk over registerpopulasjonen som var inkludert innen utgangen av 2023 (Tabell 1, venstre kolonner).

**Tabell 1: Oppsummert statistikk for 2023, pr. 05.08.2024.** Median alder for 2023-populasjonen ble beregnet 10.12.2024. Tilsvarende oppsummering for 2022-populasjonen, hentet fra årsrapporten for 2022, er vist i de to kolonnene lengst til høyre. i.a. ikke aktuelt

	2023	%	2022	%
Antall inkluderte i registeret ved utgangen av året	3367	100	1234	100
Antall kvinner	1605	47,7	571	46,3
Antall avdøde	38	1,1	14	1,1
Antall barn (< 18 år) ved inklusjon	1142	33,9	620	50,2
Median alder (år)*	31	i.a.	19	i.a.
Antall diagnoser (ORPHA aggregation level)	485	i.a.	310	i.a.
Antall registrerte hvor diagnosen er angitt ved bruk av en ORPHA-kode på gruppenivå	195	5,8	75	6,1
Antall registrert med mer enn en sjelden diagnose	11	0,3	3	0,2

\*Ekskludert avdøde

Det er 1605 kvinner (47,7 %) i registeret (Tabell 1 og Figur 3). Det er en svak økning i andel kvinner sammenliknet med 2022 (46,3 %), og dermed noe likere kjønnsfordeling ved utgangen av 2023.

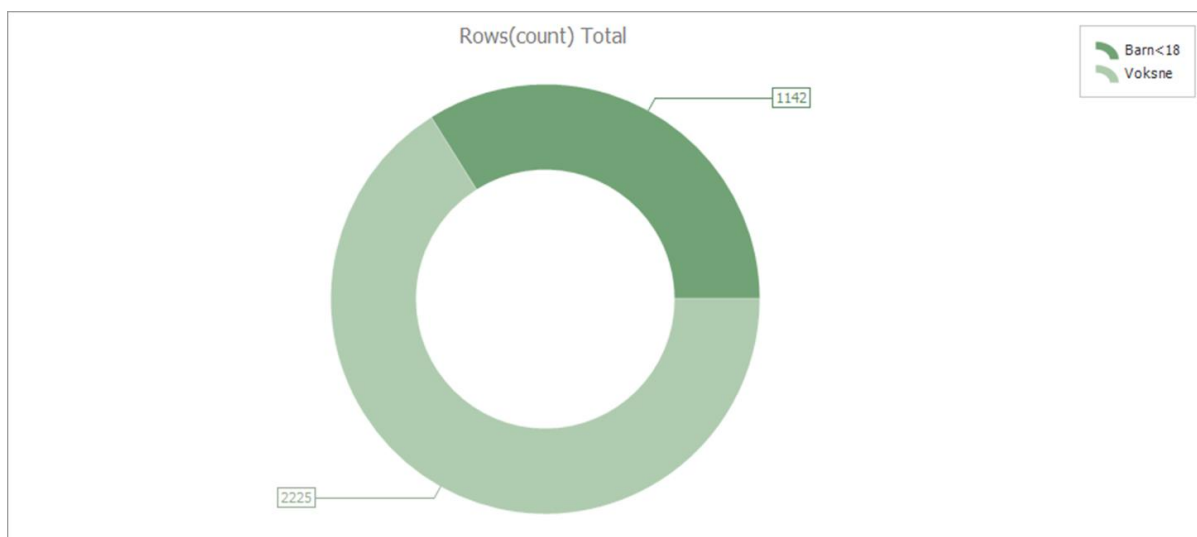


**Figur 3: Kjønnsfordeling.** Mørk grønn: kvinner (1605), lys grønn: menn (1762).

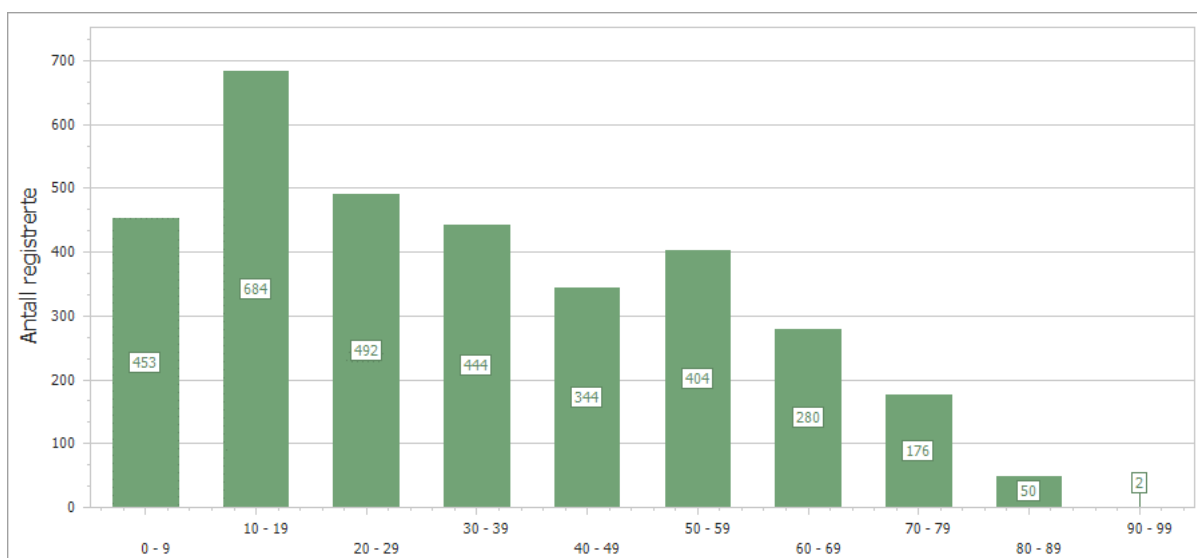
Antall avdøde pr. august 2024 er 38 (Tabell 1).

Omtrent en tredjedel (1142, 33,9 %) av de registrerte var barn (< 18 år) på inklusjonstidspunktet (Tabell 1 og Figur 4). Til sammenlikning var halvparten (50,2 %) av registerpopulasjonen ved utgangen av 2022 barn ved inklusjon. Økningen i andelen inkluderte voksne kan tilskrives at ansatte ved flere klinikker ved Oslo universitetssykehus har begynt å rapportere inn til registeret det siste året, mot flest ansatte i Barne- og ungdomsklinikken de første årene. Aldersfordelingen til registerpopulasjonen er vist i Figur 5.

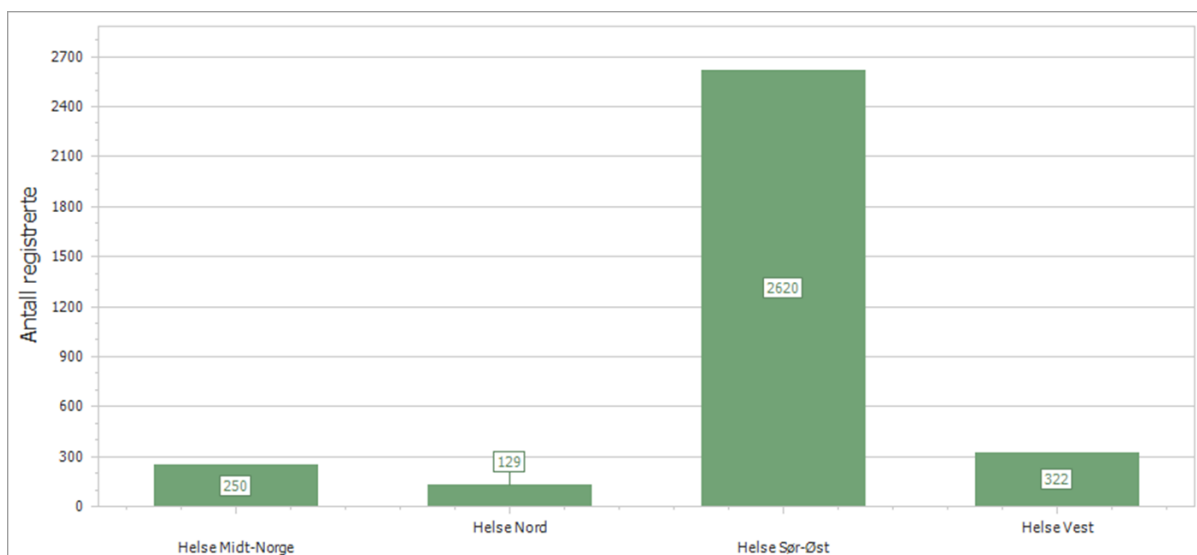
Mer enn tre fjerdedeler (78,9 %) av de inkluderte tilhører Helse Sør-Øst (Figur 6). Det er høyere enn befolkningsgrunnlaget i helseregionen (57 %) i 2023 (Statistikkbanken, Statistisk sentralbyrå), noe som kan forklares ved at det hovedsakelig er behandlere ved Oslo universitetssykehus som rapporterer inn til Sjeldenregisteret. Andelen inkluderte som tilhører de andre helseregionene (Helse Vest, 9,7 %; Helse Midt-Norge, 7,5 % og Helse Nord, 3,9 %) er tilsvarende lavere enn befolkningsgrunnlaget i hver av disse helseregionene.



**Figur 4: Fordeling barn og voksne, ved inklusjon:** Mørk grønn: barn < 18 år (1142, 33,9 %), voksne ≥ 18 år (2225).



**Figur 5: Aldersfordeling pr. 05.08.2024, vist i 10-års intervaller.** Ekskludert avdøde. Fra venstre: 0-9 år (453), 10-19 år (684), 20-29 år (492), 30-39 år (444), 40-49 år (344), 50-59 år (404), 60-69 år (280), 70-79 år (176), 80-89 år (50), 90-99 år (2).



**Figur 6: Inkluderte i Sjeldenregisteret 2020-2023, fordelt etter helseregion.** Ekskludert avdøde, data mangler for ytterligere 8 registrerte. Fra venstre: Helse Midt-Norge (250), Helse Nord (129), Helse Sør-Øst (2620), Helse Vest (322).

### 3.3 Diagnoser i Sjeldenregisteret

Det var registrert 485 ulike sjeldne diagnoser (ORPHA aggregation level) i Sjeldenregisteret ved utgangen av 2023 (Tabell 1). Det er en økning på 56,5 % sammenliknet med året før.

Antall tilfeller pr. diagnose som var registrert ved utgangen av 2023 er listet i Tabell 2 (Vedlegg 1). Dersom fem eller færre personer er registrert med en spesifikk diagnose, er antall tilfeller angitt som “≤5”, av anonymitetshensyn.

Andelen registrerte hvor diagnosen er angitt med en ORPHA-kode på gruppenivå (eng. *group of disorders*) i Orphanet-klassifikasjonen har gått ned fra 6,1 % i 2022 til 5,8 % i 2023 (Tabell 1). Tabell 3 viser ORPHA-koder på gruppenivå som er meldt inn til registeret (Tabell 3, vedlegg 1).

Elleve personer (0,3 %) er registrert med mer enn en sjelden diagnose (Tabell 1). Til sammenlikning var 0,2 % av registerpopulasjonen ved utgangen av 2022 registrert med mer enn en diagnose.

## 4. Sentrale aktiviteter, samarbeid og forskning

NKSD har samarbeidet med DIPS om utviklingen av en ny løsning for medisinsk koding av sjeldne diagnoser med ORPHA-koder i journalsystemet DIPS Arena. Dette journalsystemet benyttes i tre av de fire helseregionene i Norge, Helse Sør-Øst (HSØ), Helse Vest og Helse Nord. Produktet ble utviklet på bestilling fra HSØ, og er ventet innført ved sykehus i HSØ i mars 2025. Helse Nord har også anskaffet løsningen, som ble satt i drift på sykehusene i regionen i november 2024. Videre jobber

NKSD for å få på plass en integrasjon mellom DIPS Arena og Sjeldenregisteret, slik at innrapporteringen av data til registeret på sikt kan automatiseres.

I henhold til gjeldende strategi for NKSD, skal NKSD opprette registermoduler for flere diagnosegrupper i Sjeldenregisteret [3]. I 2023 godkjente Personvernombudet ved OUS en ny modul for spinale dysrafismer. Modulen er under utvikling pr. desember 2024, i samarbeid med Avdeling for nevrohabilitering – barn, Ullevål og TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.

Samarbeidet med Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE) om drift og innregistrering av data i modulen for sjeldne epilepsier har fortsatt gjennom rapporteringsåret.

I 2023 startet et samarbeid med Muskelregisteret/Norsk register for arvelige nevro-muskulære diagnoser (NORNMD), om søknadsprosess for sammenstilling og utlevering av data om inkluderte i Muskelregisteret med diagnoser som ikke lenger skal inngå i registerets målpopulasjon ved omlegging til NORNMD. Data er omsøkt utlevert fra Muskelregisteret, med formål om inklusjon i Sjeldenregisteret. Søknaden ble vedtatt godkjent av Muskelregisterets fagråd i desember 2024, og samarbeidet planlegges ferdigstilt i 2025.

Data fra registeret var ikke benyttet i forskning ved rapporteringsårets utgang. I januar 2023 mottok registeret en søknad om datautlevering til et forskningsprosjekt innen primær immunsvikt. Fagrådet godkjente utlevering av data til prosjektet i møte 25.01.2023, men omsøkte data var ikke hentet ut pr. desember 2024.

## 5. Videre utvikling av registeret

Med bakgrunn i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser [4] og den påfølgende rapporten *“Forbedring av tilbudet til pasienter med sjeldne tilstander”* [5], fikk de regionale helseforetakene, Helse- og omsorgsdepartementet å utrede om det skal etableres et nasjonalt register for sjeldne diagnoser. Fra oppdragsbrev 2024 til Helse Sør-Øst RHF:

*“... Helse Sør-Øst RHF skal også lede arbeidet med utredning av et eventuelt nasjonalt register for sjeldne diagnoser, i samarbeid med Helse- og omsorgsdepartementet og FHI. Forslag til innhold og organisering av registeret, samt juridiske, økonomiske, administrative og personellmessige konsekvenser skal framgå av utredningen.”*

Konseptutredningen er organisert som et prosjekt med varighet september-desember 2024. Prosjektet ledes av Helse Sør-Øst, med deltakelse fra de øvrige helseregionene, Folkehelseinstituttet og Helsedirektoratet. NKSD deltar som fagressurs i prosjektgruppen. Konseptutredningen skal vurdere alternative løsninger for etablering av et nasjonalt register, og anbefale en løsning som vil være egnet for å møte de beskrevne behovene for et nasjonalt register. Utredningen ses også i sammenheng med EU-prosjektet JARDIN, som er omtalt under. Konseptutredningsrapporten er ventet oversendt til HOD, sammen med et prosjektforslag for etablering av et nasjonalt register for sjeldne diagnoser, etter endelig behandling i prosjektets styringsgruppe den 19.12.2024.

Norge deltar i det EU-finansierte programmet Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems (JARDIN, <https://jardin-ern.eu/>). Arbeidspakken om datahåndtering (WP8 Data management) har som formål å identifisere barrierer og utarbeide anbefalinger for trygg og hensiktsmessig deling av data om sjeldne diagnoser på nasjonalt og internasjonalt nivå. JARDIN WP8 er særlig relevant for, og ses i sammenheng med, den norske utredningen om etablering av et nasjonalt register for sjeldne diagnoser.

## 6. Referanser

1. Orphanet (2024): *The portal of rare diseases and orphan drugs*. <https://www.orpha.net>
2. Ngueng Wakap, S et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* **28**, 165-173.  
<https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
3. Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (2024): *Strategi for Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser 2024*. [nksd-strategi-2024--.pdf](#)
4. Helse- og omsorgsdepartementet (2021): *Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser*  
<https://www.regjeringen.no/contentassets/1bc4b02a80c04553ba6d95170aa0a272/no/pdfs/i-1209-b-strategi-for-sjeldne-diagnoser.pdf>
5. Helse Sør-Øst RHF (2023): *Forbedring av tilbudet til pasienter med sjeldne tilstander*.  
<https://cdn.sanity.io/files/zidy0zu1/production/9871eb6c99f2c6ec2c5872d444c632f5e46991ee.pdf>

## Vedlegg

**Tabell 2: Antall tilfeller pr. sjeldne diagnose registrert i Sjeldenregisteret, pr. 31.12.2023.** Ekskludert ORPHA-koder på gruppenivå. Antall tilfeller oppgitt for hver diagnose omfatter samlet antall tilfeller av diagnosen selv og eventuelle undertyper av diagnosen (eng. *ORPHA Aggregation Level*). Diagnoseene er listet i alfabetisk rekkefølge etter diagnosenavn i ORPHA-kodeverket.

ORPHA-kode	Sjelden diagnose (engelsk diagnoseterm)	Antall tilfeller i Sjeldenregisteret pr. 31.12.2023
261211	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	≤5
261243	16p13.11 microduplication syndrome	≤5
261272	17q12 microduplication syndrome	≤5
238769	1q44 microdeletion syndrome	≤5
574	21q deletion syndrome	≤5
567	22q11.2 deletion syndrome	12
1727	22q11.2 duplication syndrome	≤5
251014	2q31.1 microdeletion syndrome	≤5
20	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria	≤5
35701	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency	≤5
6	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	≤5
289494	4H leukodystrophy	10
251071	8p23.1 microdeletion syndrome	≤5
15	Achondroplasia	≤5
49382	Achromatopsia	26
397596	Activated PI3K-delta syndrome	≤5
98917	Acute motor and sensory axonal neuropathy	≤5
45	Adenosine monophosphate deaminase deficiency	≤5
79262	Adult neuronal ceroid lipofuscinosis	≤5
329336	Adult-onset chronic progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial myopathy	≤5
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	6
50	Aicardi syndrome	9
51	Aicardi-Goutières syndrome	≤5
52	Alagille syndrome	≤5
56	Alkaptonuria	≤5
63	Alport syndrome	≤5
163699	Alveolar soft tissue sarcoma	≤5
98841	Anaplastic large cell lymphoma	≤5
37553	Andersen-Tawil syndrome	≤5
72	Angelman syndrome	≤5
206549	Anoctamin-5-related limb-girdle muscular dystrophy R12	≤5
87	Apert syndrome	≤5
23	Argininosuccinic aciduria	≤5
35708	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	≤5
1168	Ataxia-oculomotor apraxia type 1	≤5



100	Ataxia-telangiectasia	6
2134	Atypical hemolytic uremic syndrome	≤5
3095	Atypical Rett syndrome	≤5
99966	Atypical teratoid rhabdoid tumor	≤5
308410	Autism-epilepsy syndrome due to branched chain ketoacid dehydrogenase kinase deficiency	≤5
391487	Autoimmune enteropathy and endocrinopathy-susceptibility to chronic infections syndrome	≤5
3261	Autoimmune lymphoproliferative syndrome	≤5
436159	Autoimmune lymphoproliferative syndrome due to CTLA4 haploinsufficiency	≤5
99947	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2A2	≤5
521414	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2DD	≤5
99942	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2I	≤5
228174	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2N	≤5
363447	Autosomal dominant childhood-onset proximal spinal muscular atrophy	≤5
1216	Autosomal dominant congenital benign spinal muscular atrophy	≤5
98808	Autosomal dominant dopa-responsive dystonia	≤5
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	≤5
352670	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type F	≤5
98673	Autosomal dominant optic atrophy, classic form	11
254892	Autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia	≤5
486	Autosomal dominant severe congenital neutropenia	≤5
100984	Autosomal dominant spastic paraplegia type 3	≤5
101011	Autosomal dominant spastic paraplegia type 31	≤5
100985	Autosomal dominant spastic paraplegia type 4	11
466806	Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect	≤5
34149	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	≤5
3086	Autosomal dominant vitreoretinopathology	≤5
139455	Autosomal recessive bestrophinopathy	10
448242	Autosomal recessive brachyolmia	≤5
169186	Autosomal recessive centronuclear myopathy	≤5
412057	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to STUB1 deficiency	≤5
731	Autosomal recessive polycystic kidney disease	≤5
254886	Autosomal recessive progressive external ophthalmoplegia	≤5
420702	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to CSF3R deficiency	≤5
98	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay	≤5
2822	Autosomal recessive spastic paraplegia type 11	≤5
101008	Autosomal recessive spastic paraplegia type 28	≤5
320391	Autosomal recessive spastic paraplegia type 46	≤5
100986	Autosomal recessive spastic paraplegia type 5A	≤5
101010	Autosomal spastic paraplegia type 30	≤5

168549	Axial spondylometaphyseal dysplasia	≤5
110	Bardet-Biedl syndrome	34
112	Bartter syndrome	≤5
98895	Becker muscular dystrophy	≤5
251287	Benign concentric annular macular dystrophy	≤5
274	Bernard-Soulier syndrome	≤5
1243	Best vitelliform macular dystrophy	52
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	≤5
848	Beta-thalassemia	21
610	Bethlem myopathy	6
41751	Bietti crystalline dystrophy	≤5
79241	Biotinidase deficiency	7
65284	Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease	≤5
122	Birt-Hogg-Dubé syndrome	25
126	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome	≤5
16	Blue cone monochromatism	≤5
85128	Bothnia retinal dystrophy	≤5
209905	Brain-lung-thyroid syndrome	≤5
131	Budd-Chiari syndrome	≤5
543	Burkitt lymphoma	≤5
99001	Butterfly-shaped pigment dystrophy	≤5
476084	BVES-related limb-girdle muscular dystrophy	≤5
565909	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4	≤5
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	≤5
171881	Cap myopathy	≤5
137667	Capillary malformation-arteriovenous malformation	≤5
147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency	≤5
1340	Cardiofaciocutaneous syndrome	≤5
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency	≤5
157	Carnitine palmitoyl transferase II deficiency	8
159	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	≤5
175	Cartilage-hair hypoplasia	≤5
505652	CDKL5-deficiency disorder	≤5
75377	Central areolar choroidal dystrophy	≤5
597	Central core disease	≤5
504476	Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome	20
1171	Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural hearing loss syndrome	≤5
101081	Charcot-Marie-Tooth disease type 1A	12
101085	Charcot-Marie-Tooth disease type 1F	≤5
300319	Charcot-Marie-Tooth disease type 2P	≤5
99949	Charcot-Marie-Tooth disease type 4C	8
99954	Charcot-Marie-Tooth disease type 4H	≤5
138	CHARGE syndrome	≤5

599082	CHD3-related developmental delay-speech delay-intellectual disability-abnormalities of vision-facial dysmorphism syndrome	≤5
167	Chédiak-Higashi syndrome	≤5
363677	Childhood-onset autosomal recessive myopathy with external ophthalmoplegia	≤5
171439	Childhood-onset nemaline myopathy	≤5
1414	Cholestasis-lymphedema syndrome	≤5
180	Choroideremia	17
379	Chronic granulomatous disease	≤5
1334	Chronic mucocutaneous candidiasis	≤5
521	Chronic myeloid leukemia	≤5
247525	Citrullinemia type I	≤5
168984	CLAPO syndrome	≤5
90794	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency	34
79239	Classic galactosemia	10
71277	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome	47
391	Classic Hodgkin lymphoma	≤5
394	Classic homocystinuria	16
193	Cohen syndrome	≤5
36383	COL4A1-related familial vascular leukoencephalopathy	≤5
542301	Combined immunodeficiency due to CARMIL2 deficiency	7
445018	Combined immunodeficiency due to LRBA deficiency	≤5
911	Combined immunodeficiency due to ZAP70 deficiency	≤5
289504	Combined malonic and methylmalonic acidemia	≤5
1572	Common variable immunodeficiency	32
99429	Complete androgen insensitivity syndrome	≤5
1872	Cone rod dystrophy	59
98873	Congenital dyserythropoietic anemia type II	≤5
327	Congenital factor VII deficiency	≤5
328	Congenital factor X deficiency	≤5
335	Congenital fibrinogen deficiency	≤5
528	Congenital generalized lipodystrophy	≤5
98976	Congenital glaucoma	≤5
2185	Congenital hydrocephalus	≤5
590	Congenital myasthenic syndrome	≤5
215	Congenital stationary night blindness	18
199	Cornelia de Lange syndrome	≤5
3071	Costello syndrome	≤5
54595	Craniopharyngioma	≤5
2686	Cyclic neutropenia	≤5
3202	Dehydrated hereditary stomatocytosis	≤5
231237	Delta-beta-thalassemia	≤5
101	Dentatorubral pallidolusian atrophy	≤5
220	Denys-Drash syndrome	≤5
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	≤5

873	Desmoid tumor	≤5
124	Diamond-Blackfan anemia	14
284343	DICER1 tumor-predisposition syndrome	≤5
38874	Dihydropyrimidinuria	≤5
261330	Distal 22q11.2 microdeletion syndrome	≤5
488650	Distal myopathy, Tateyama type	≤5
603	Distal myopathy, Welander type	≤5
18	Distal renal tubular acidosis	≤5
70594	Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency	≤5
870	Down syndrome	≤5
33069	Dravet syndrome	62
98896	Duchenne muscular dystrophy	8
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2	≤5
412217	Dystonia-aphonia syndrome	≤5
1934	Early infantile epileptic encephalopathy	≤5
91492	Early-onset non-syndromic cataract	≤5
352654	Early-onset progressive neurodegeneration-blindness-ataxia-spasticity syndrome	≤5
261	Emery-Dreifuss muscular dystrophy	10
833	Encephalopathy due to sulfite oxidase deficiency	≤5
322	Exstrophy-epispadias complex	≤5
883	Extragonadal teratoma	≤5
370334	Extraskeletal Ewing sarcoma	≤5
269	Facioscapulohumeral dystrophy	18
363989	Familial benign flecked retina	≤5
444490	Familial chylomicronemia syndrome	≤5
300751	Familial dilated cardiomyopathy with conduction defect due to LMNA mutation	≤5
75376	Familial drusen	≤5
891	Familial exudative vitreoretinopathy	6
342	Familial Mediterranean fever	6
569	Familial or sporadic hemiplegic migraine	≤5
97	Familial paroxysmal ataxia	7
84	Fanconi anemia	6
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	≤5
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9	18
908	Fragile X syndrome	≤5
93256	Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome	≤5
95	Friedreich ataxia	6
348	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency	≤5
93921	Full schwannomatosis	≤5
227796	Fundus albipunctatus	≤5
99845	Genetic recurrent myoglobinuria	≤5
656	Genetic steroid-resistant nephrotic syndrome	≤5
849	Glanzmann thrombasthenia	≤5
25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	13

407	Glycine encephalopathy	≤5
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	≤5
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	≤5
366	Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	6
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	≤5
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	≤5
368	Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency	6
169105	Good syndrome	≤5
73	Gorham-Stout disease	≤5
377	Gorlin syndrome	91
721	Gray platelet syndrome	≤5
589547	GRIN2B-related developmental delay, intellectual disability and autism spectrum disorder	≤5
382	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency	≤5
2438	Hand-foot-genital syndrome	≤5
86813	Helicoid peripapillary chorioretinal degeneration	≤5
98878	Hemophilia A	79
98879	Hemophilia B	21
449	Hepatoblastoma	≤5
528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficiency	≤5
221043	Hereditary fibrosing poikiloderma-tendon contractures-myopathy-pulmonary fibrosis syndrome	≤5
469	Hereditary fructose intolerance	≤5
774	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	≤5
157215	Hereditary hypophosphatemic rickets with hypercalciuria	≤5
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies	≤5
476102	Hereditary pediatric Behçet-like disease	≤5
822	Hereditary spherocytosis	≤5
79430	Hermansky-Pudlak syndrome	≤5
480541	High grade B-cell lymphoma with MYC and/ or BCL2 and/or BCL6 rearrangement	≤5
79242	Holocarboxylase synthetase deficiency	≤5
395	Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase deficiency	10
622	Homocystinuria without methylmalonic aciduria	11
399	Huntington disease	≤5
401948	Hyperammonemic encephalopathy due to carbonic anhydrase VA deficiency	≤5
183666	Hyper-IgM syndrome without susceptibility to opportunistic infections	≤5
415	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	≤5

238583	Hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency	≤5
251523	Hyperzincemia and hypercalprotectinemia	≤5
681	Hypokalemic periodic paralysis	≤5
2237	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease syndrome	≤5
1573	Hypotrichosis with juvenile macular degeneration	≤5
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome	≤5
69061	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome	≤5
596448	IgG4-related systemic disease	≤5
3002	Immune thrombocytopenia	≤5
169147	Immunodeficiency due to a classical component pathway complement deficiency	≤5
761	Immunoglobulin A vasculitis	≤5
611	Inclusion body myositis	≤5
464	Incontinentia pigmenti	≤5
98848	Indolent systemic mastocytosis	≤5
238455	Infantile dystonia-parkinsonism	≤5
352563	Infantile hypertrophic cardiomyopathy due to MRPL44 deficiency	≤5
3454	Intellectual disability-developmental delay-contractures syndrome	≤5
391372	Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome	≤5
171433	Intermediate nemaline myopathy	≤5
229717	Isolated agammaglobulinemia	6
88620	Isolated congenital anosmia	≤5
238666	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism	≤5
199647	Isolated encephalocele	≤5
408	Isolated glycerol kinase deficiency	≤5
33	Isovaleric acidemia	≤5
2308	Jacobsen syndrome	≤5
475	Joubert syndrome	≤5
248111	Juvenile Huntington disease	≤5
79264	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	27
2322	Kabuki syndrome	≤5
464329	Kaposiform lymphangiomatosis	≤5
2332	KBG syndrome	≤5
439218	KCNQ2-related epileptic encephalopathy	≤5
480	Kearns-Sayre syndrome	≤5
481	Kennedy disease	≤5
261494	Kleefstra syndrome	≤5
90308	Klippel-Trénaunay syndrome	≤5
487	Krabbe disease	≤5
275543	L1 syndrome	≤5
59135	Laing early-onset distal myopathy	≤5
530983	Lamb-Schaffer syndrome	≤5
98818	Landau-Kleffner syndrome	26
389	Langerhans cell histiocytosis	≤5

626	Large congenital melanocytic nevus	≤5
67042	Late-onset retinal degeneration	≤5
65	Leber congenital amaurosis	55
104	Leber hereditary optic neuropathy	8
2380	Legg-Calvé-Perthes disease	≤5
2382	Lennox-Gastaut syndrome	6
510	Lesch-Nyhan syndrome	≤5
542310	Leukoencephalopathy with calcifications and cysts	≤5
99812	LIG4 syndrome	≤5
5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	≤5
498481	LRP5-related primary osteoporosis	≤5
470	Lysinuric protein intolerance	8
79489	Macrocytic lymphatic malformation	≤5
98969	Macular corneal dystrophy	≤5
420179	Malan overgrowth syndrome	≤5
99915	Malignant granulosa cell tumor of the ovary	≤5
99912	Malignant dysgerminomatous germ cell tumor of the ovary	≤5
423	Malignant hyperthermia of anesthesia	≤5
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	≤5
511	Maple syrup urine disease	12
558	Marfan syndrome	≤5
562	McCune-Albright syndrome	≤5
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	14
616	Medulloblastoma	≤5
83473	Megalencephaly-polymicrogyria-postaxial polydactyly-hydrocephalus syndrome	≤5
550	MELAS	≤5
551	MERRF	≤5
512	Metachromatic leukodystrophy	≤5
26	Methylmalonic acidemia with homocystinuria	≤5
309025	Mevalonate kinase deficiency	≤5
79490	Microcystic lymphatic malformation	≤5
494433	MIRAGE syndrome	≤5
279934	Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebral form due to DGUOK deficiency	≤5
298	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy	≤5
746	Mitochondrial trifunctional protein deficiency	≤5
458792	Mixed cystic lymphatic malformation	≤5
570	Moebius syndrome	≤5
52368	Mohr-Tranebjaerg syndrome	≤5
3057	Monoamine oxidase A deficiency	≤5
582	Mucopolysaccharidosis type 4	≤5
584	Mucopolysaccharidosis type 7	≤5
99003	Multifocal pattern dystrophy simulating fundus flavimaculatus	≤5
26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	≤5
588	Muscle-eye-brain disease	≤5

589	Myasthenia gravis	≤5
1942	Myoclonic-astatic epilepsy	≤5
2073	Narcolepsy type 1	≤5
654	Nephroblastoma	≤5
655	Nephronophthisis	≤5
634	Netherton syndrome	≤5
635	Neuroblastoma	≤5
88639	Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency	≤5
636	Neurofibromatosis type 1	≤5
71211	Neuromyelitis optica spectrum disorder	≤5
646	Niemann-Pick disease type C	≤5
647	Nijmegen breakage syndrome	≤5
90695	Non-acquired panhypopituitarism	≤5
442835	Non-specific early-onset epileptic encephalopathy	≤5
95706	Non-syndromic posterior hypospadias	≤5
648	Noonan syndrome	≤5
3032	NPHP3-related Meckel-like syndrome	≤5
247834	Occult macular dystrophy	≤5
352731	Oculocutaneous albinism type 1	21
79432	Oculocutaneous albinism type 2	8
79433	Oculocutaneous albinism type 3	≤5
352745	Oculocutaneous albinism type 7	≤5
2710	Oculodentodigital dysplasia	≤5
270	Oculopharyngeal muscular dystrophy	≤5
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	≤5
401777	Optic atrophy-intellectual disability syndrome	≤5
664	Ornithine transcarbamylase deficiency	≤5
434179	Orofaciodigital syndrome type 14	≤5
97335	Osgood-Schlatter disease	≤5
666	Osteogenesis imperfecta	≤5
2780	Osteopathia striata-cranial sclerosis syndrome	≤5
668	Osteosarcoma	≤5
317473	Pancytopenia due to IKZF1 mutations	≤5
678	Papillon-Lefèvre syndrome	≤5
98809	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia	≤5
90797	Partial androgen insensitivity syndrome	≤5
699	Pearson syndrome	≤5
2971	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency	≤5
2855	Perrault syndrome	≤5
42642	PFAPA syndrome	≤5
710	Pfeiffer syndrome	≤5
716	Phenylketonuria	186
251612	Pilocytic astrocytoma	≤5
2896	Pitt-Hopkins syndrome	≤5
64742	Pleuropulmonary blastoma	≤5



79318	PMM2-CDG	≤5
476394	PMP2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 1	≤5
2911	Poland syndrome	≤5
171848	Polyneuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome	≤5
2524	Pontocerebellar hypoplasia type 2	≤5
100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency	≤5
88628	Posterior column ataxia-retinitis pigmentosa syndrome	≤5
624244	Postinfectious cerebellitis	≤5
739	Prader-Willi syndrome	≤5
562639	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome	≤5
416	Primary hyperoxaluria	≤5
54370	Primary membranoproliferative glomerulonephritis	≤5
1871	Progressive cone dystrophy	36
308	Progressive myoclonic epilepsy type 1	≤5
742	Prolidase deficiency	≤5
2966	Properdin deficiency	≤5
35	Propionic acidemia	7
744	Proteus syndrome	≤5
261197	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	≤5
370079	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	≤5
606	Proximal myotonic myopathy	≤5
70	Proximal spinal muscular atrophy	40
756	Pseudohypoaldosteronism type 1	≤5
760	Purine nucleoside phosphorylase deficiency	≤5
3006	Pyridoxine-dependent epilepsy	≤5
765	Pyruvate dehydrogenase deficiency	13
141184	Rapidly involuting congenital hemangioma	≤5
616874	Rare disorder without a determined diagnosis after full investigation	≤5
480864	Recurrent metabolic encephalomyopathic crises-rhabdomyolysis-cardiac arrhythmia-intellectual disability syndrome	≤5
319640	Retinal macular dystrophy type 2	≤5
791	Retinitis pigmentosa	575
52427	Retinitis punctata albescens	≤5
790	Retinoblastoma	≤5
778	Rett syndrome	≤5
780	Rhabdomyosarcoma	6
177	Rhizomelic chondrodysplasia punctata	≤5
97244	Rigid spine syndrome	≤5
783	Rubinstein-Taybi syndrome	≤5
796	Sandhoff disease	≤5
1830	Schimke immuno-osseous dysplasia	≤5
3156	Senior-Loken syndrome	≤5
70595	Sensory ataxic neuropathy-dysarthria-ophthalmoparesis syndrome	≤5

3157	Septo-optic dysplasia spectrum	≤5
277	Severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency	≤5
357237	Severe combined immunodeficiency due to CARD11 deficiency	≤5
331206	Severe combined immunodeficiency due to complete RAG1/2 deficiency	≤5
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXP1 deficiency	≤5
90118	Severe early-onset axonal neuropathy due to MFN2 deficiency	≤5
280763	Severe intellectual disability and progressive spastic paraplegia	≤5
314795	SHOX-related short stature	≤5
232	Sickle cell anemia	23
251359	Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome	≤5
813	Silver-Russell syndrome	≤5
319	Skeletal Ewing sarcoma	≤5
99015	Spastic paraplegia type 2	≤5
99013	Spastic paraplegia type 7	6
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	≤5
98755	Spinocerebellar ataxia type 1	≤5
98756	Spinocerebellar ataxia type 2	≤5
98773	Spinocerebellar ataxia type 21	≤5
101109	Spinocerebellar ataxia type 28	≤5
98757	Spinocerebellar ataxia type 3	≤5
458803	Spinocerebellar ataxia type 42	≤5
98766	Spinocerebellar ataxia type 5	≤5
98758	Spinocerebellar ataxia type 6	≤5
64753	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2	≤5
247234	Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology	≤5
276621	Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma	≤5
827	Stargardt disease	82
438159	STAT3-related early-onset multisystem autoimmune disease	≤5
273	Steinert myotonic dystrophy	27
828	Stickler syndrome	≤5
425120	STING-associated vasculopathy with onset in infancy	≤5
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet syndrome	≤5
3205	Sturge-Weber syndrome	19
599373	STXBP1-related encephalopathy	8
22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency	≤5
391311	Susceptibility to viral and mycobacterial infections due to STAT1 deficiency	≤5
465508	Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis	≤5
206546	Symptomatic form of muscular dystrophy of Duchenne and Becker in female carriers	≤5
140952	Syndactyly-telectanthis-anogenital and renal malformations syndrome	≤5
544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy	≤5
3273	Synovial sarcoma	≤5

158	Systemic primary carnitine deficiency	≤5
35078	T-B+ severe combined immunodeficiency due to JAK3 deficiency	≤5
325124	Testicular agenesis	≤5
614	Thomsen and Becker disease	≤5
859	Transcobalamin deficiency	≤5
98871	Transient erythroblastopenia of childhood	≤5
169139	Transient hypogammaglobulinemia of infancy	≤5
1699	Trisomy 12p	≤5
805	Tuberous sclerosis complex	217
881	Turner syndrome	≤5
171436	Typical nemaline myopathy	≤5
882	Tyrosinemia type 1	16
2023	Undifferentiated pleomorphic sarcoma	≤5
886	Usher syndrome	64
65681	Vaginal atresia	≤5
404553	Vasculitis due to ADA2 deficiency	≤5
26793	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	≤5
1493	Vici syndrome	≤5
28	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia	≤5
27	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia	≤5
903	Von Willebrand disease	9
904	Williams syndrome	≤5
43	X-linked adrenoleukodystrophy	≤5
101075	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 1	≤5
52503	X-linked creatine transporter deficiency	≤5
89936	X-linked hypophosphatemia	≤5
792	X-linked retinoschisis	32
261476	Xp21 deletion syndrome	≤5
1643	Xp22.3 microdeletion syndrome	≤5
662	Yellow nail syndrome	≤5
178333	Åland Islands eye disease	≤5

**Tabell 3. ORPHA-koder på gruppenivå som er brukt i Sjeldenregisteret, pr. 31.12.2023.** I alfabetisk rekkefølge etter navn på diagnosegruppe i ORPHA-kodeverket.

ORPHA-kode	Diagnosegruppe
325357	46,XY difference of sex development due to impaired androgen production
178996	Acquired neutropenia
513	Acute lymphoblastic leukemia
309120	Acyl-CoA dehydrogenase deficiency
275745	Alpha-thalassemia and related disorders
1037	Arthrogyposis multiplex congenita
423655	ARX-related encephalopathy-brain malformation spectrum
93665	Autoinflammatory syndrome
290839	Autoinflammatory syndrome with immune deficiency
99	Autosomal dominant cerebellar ataxia
64746	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2
102014	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy
100980	Autosomal dominant pure spastic paraplegia
91024	Autosomal recessive axonal hereditary motor and sensory neuropathy
1172	Autosomal recessive cerebellar ataxia
102015	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy
102005	Brain inflammatory disease
247582	Citrin deficiency
98203	Combined dystonia
101972	Combined T and B cell immunodeficiency
97245	Congenital myopathy
206973	Congenital myotonia
101987	Constitutional neutropenia
34533	Corneal dystrophy
79172	Creatine deficiency syndrome
66646	Cutaneous mastocytosis
309130	Disorder of carnitine cycle and carnitine transport
79171	Disorder of cobalamin metabolism and transport
79183	Disorder of ketolysis
289832	Disorder of lysine and hydroxylysine metabolism
284814	Disorder of phenylalanine metabolism
79167	Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification
595216	Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome
352	Galactosemia
564127	Genetic nephrotic syndrome
271847	Genetic neuroendocrine tumor
98743	Genetic neurological channelopathy of the central nervous system
79177	Gluconeogenesis disorder
370	Glycogen storage disease due to phosphorylase kinase deficiency
2103	Guillain-Barré syndrome
68364	Hemoglobinopathy
544458	Hemolytic uremic syndrome
88673	Hepatocellular carcinoma

183518	Hereditary ataxia
271861	Hereditary ATTR amyloidosis
98671	Hereditary optic neuropathy
140471	Hereditary sensory and autonomic neuropathy
685	Hereditary spastic paraplegia
31740	Hypersensitivity pneumonitis
459345	Immunodeficiency due to a complement cascade component deficiency
169355	Immunodeficiency syndrome with autoimmunity
519300	Isolated chorioretinal dystrophy
519302	Isolated macular dystrophy
519306	Isolated progressive inherited retinal disorder
207094	Laminin subunit alpha 2-related muscular dystrophy
293355	Methylmalonic acidemia without homocystinuria
225700	Mitochondrial disease with epilepsy
206966	Mitochondrial myopathy
166472	Monogenic disease with epilepsy
206647	Myotonic dystrophy
567564	Nephrotic syndrome without extrarenal manifestations
284804	Ocular albinism
55	Oculocutaneous albinism
93460	Overgrowth syndrome
261786	Partial deletion of chromosome 5
63454	Pattern dystrophy
85102	Perineurioma
101995	Periodic fever syndrome
530313	PIK3CA-related overgrowth syndrome
158038	Primary hemophagocytic lymphohistiocytosis
211247	Rare capillary malformation
98429	Rare coagulation disorder
183654	Rare genetic coagulation disorder
248315	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect
166775	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired coagulation factor defect
211252	Rare venous malformation
183660	Severe combined immunodeficiency
42738	Severe congenital neutropenia
316226	Spastic ataxia
331217	Syndrome with combined immunodeficiency
317419	T-B- severe combined immunodeficiency
102237	Unexplained periodic fever syndrome
2442	X-linked lymphoproliferative disease