

Norsk register for sjeldne diagnoser - Sjeldenregisteret
Årsrapport for 2024

Linn Grimsdatter Bjørnstad

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser



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	6
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.....	11
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 pr. år, 2020-2024

Figur 3: Kjønnssfordeling

Figur 4: Fordeling barn og voksne, ved inklusjon

Figur 5: Aldersfordeling pr. 01.07.2025, vist i 10-års intervaller

Figur 6: Inkluderte i Sjeldenregisteret 2020-2024, fordelt etter helseregion

Tabell 1: Oppsummert statistikk for 2024, pr. 01.07.2025

Tabell 2: Antall tilfeller pr. sjeldne diagnose registrert i Sjeldenregisteret, pr. 31.12.2024

Tabell 3: ORPHA-koder på gruppenivå som er benyttet i Sjeldenregisteret, pr. 31.12.2024

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
MRS	Medisinsk registreringssystem, registerverktøy driftet av Helse Midt-Norge IKT og godkjent for bruk av nasjonale medisinske kvalitetsregistre
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 diagnosenivå 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. Sjeldne diagnoser omfatter både medfødte og ervervede tilstander, hvorav rundt 72 % er genetiske [1]. Mange av diagnosene er komplekse tilstander med behov for koordinerte, tverrfaglige tjenester gjennom livsløpet.

I Orphanet-databasen er det beskrevet mer enn 6000 ulike sjeldne sykdommer [2]. Selv om den enkelte diagnose er sjelden gjør det høye antallet ulike diagnoser at den totale pasientpopulasjonen stor. Et estimat av den samlede forekomsten tilsier at inntil 300.000 personer i Norge har en sjelden diagnose [1]. 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. Ofte tar det også lengre tid å stille riktig diagnose når tilstanden er sjelden [3]. I tillegg er det kun få av diagnosene hvor det er utviklet målrettet behandling.

For de fleste diagnosene finnes det ikke spesifikke koder i de medisinske kodeverkene som benyttes i helsevesenet. Dette medfører at vi ikke har oversikt over forekomsten av sjeldne diagnoser i Norge. Et landsomfattende register vil bidra til økt kunnskap om sjeldne diagnoser i Norge, noe som igjen kan være med på å gi bedre helsehjelp til pasientene, styrke forskning på feltet og være til fordel for utvikling av behandling.

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.

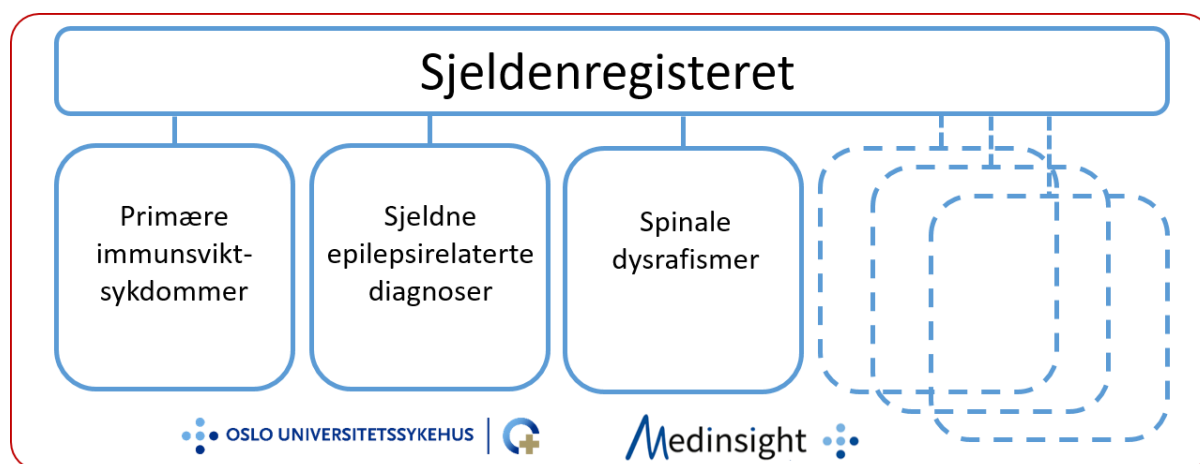
1.4 Pasientgruppe som omfattes av registeret

Registeret omfatter personer i Norge som har en sjelden diagnose og som ikke har reservert seg mot registrering. Den europeiske definisjonen av sjelden diagnose, gjeldende i Norge fra juni 2019 [4], benyttes av registeret. Definisjonen tilsier at en diagnose regnes som sjelden når forekomsten er lavere enn 5 av 10.000 innbyggere. Sjeldenregisteret omfatter både medfødte og ervervede sjeldne diagnoser.

1.5 Registerets oppbygning

Sjeldenregisterets basismodul består av et kjernedatasett med generelle personopplysninger og informasjon om den registrertes sjeldne diagnose(r) (Figur 1). Basismodulen omfatter alle diagnoser i ORPHA-kodeverket, som benyttes som diagnosekodeverk i registeret.

Som del av registeret er det også godkjent tre moduler for ulike diagnosegrupper (Figur 1). Disse omfatter hhv. sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, primære immunsviktsykdommer og spinale dysrafismer. I diagnosemodulene under Sjeldenregisteret kan man samle inn helseopplysninger som er relevante for behandling og oppfølging av den diagnosegruppen som modulen omfatter. To av modulene var i drift i 2024: modulen for sjeldne epilepsier, og modulen for spinale dysrafismer.



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). Eventuelle fremtidige registermoduler er vist som stiplede, blå bokser. Registerdatabasen ligger på registerplattformen Medinsight. Oslo universitetssykehus 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 informasjonsskrivet for voksne når de har fylt 16 år, slik at de kan velge selv om de fortsatt vil være registrert. Informasjonsplikten ivaretas av Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, fellesenheten.

1.7 Faglig ledelse og dataansvar

Norsk register for sjeldne diagnoser (Sjeldenregisteret) driftes av Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, som er opprettet fra 01.01.2025 som en videreføring av tidligere Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Senterets leder, Stein Are Aksnes, er daglig leder for registeret, og den daglige driften ivaretas av ansatte i Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, fellesenheten. I 2024 har dette vært Mette Salomonsen (rådgiver) og Linn Grimsdatter Bjørnstad (registeransvarlig). Oslo universitetssykehus er dataansvarlig virksomhet for Sjeldenregisteret.

Registeret har et fagråd som rådgivende organ. Fagrådet skal ha bred faglig og geografisk sammensetning, og brukerrepresentasjon. Fagrådet bestod av følgende personer i 2024:

- Gunnar Douzgos Houge (fagrådsleder, Helse Vest RHF)
- Benedicte Paus (Helse Sør-Øst RHF)
- Anne Lise Høyland (Helse Midt-Norge RHF) - avløses av Elisabeth Igenbergs fra 2025
- Ikke besatt (Helse Nord RHF) - Anders Pedersen Årnes tiltrer fra 2025
- 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))

I 2024 ble det avholdt et fagrådsmøte (13.11.2024), og det var aktivitet i forbindelse med utarbeidelse av årsrapport for 2023.

2. Metoder for innsamling av data

Data i Sjeldenregisteret samles inn av helsepersonell som deltar i diagnostisering, behandling og oppfølging av pasienter med sjeldne diagnoser. 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 (ansatte i Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, fellesenheten).

Et fåtall tilfeller er rapportert inn til registeret fra andre helseforetak eller av fastleger. Disse dataene er meldt inn på et papirregistreringsskjema som er tilgjengelig på sjeldenregisteret.no, og plottet manuelt inn i registerdatabasen av registerpersonellet.

Ansatte ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet epilepsier (tidl. NK-SE) registrerer data inn i modulen for sjeldne epilepsier, som ligger som en egen database i Medinsight. Tilsvarende er modulen for spinal dysrafisme også en separat database i Medinsight, hvor ansatte ved Barneavdeling for nevrofag, Seksjon for nevrohabilitering – barn, Ullevål, Oslo universitetssykehus og Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Sunnaas (tidl. TRS) legger inn data.

3. Resultater

Her presenteres data fra basismodulen i Sjeldenregisteret. Rapporten omfatter ikke data fra de underliggende modulene for hhv. sjeldne epilepsier og spinal dysrafisme. Rapportverktøyet i Medinsight er brukt for å fremskaffe alle tall og grafiske fremstillinger.

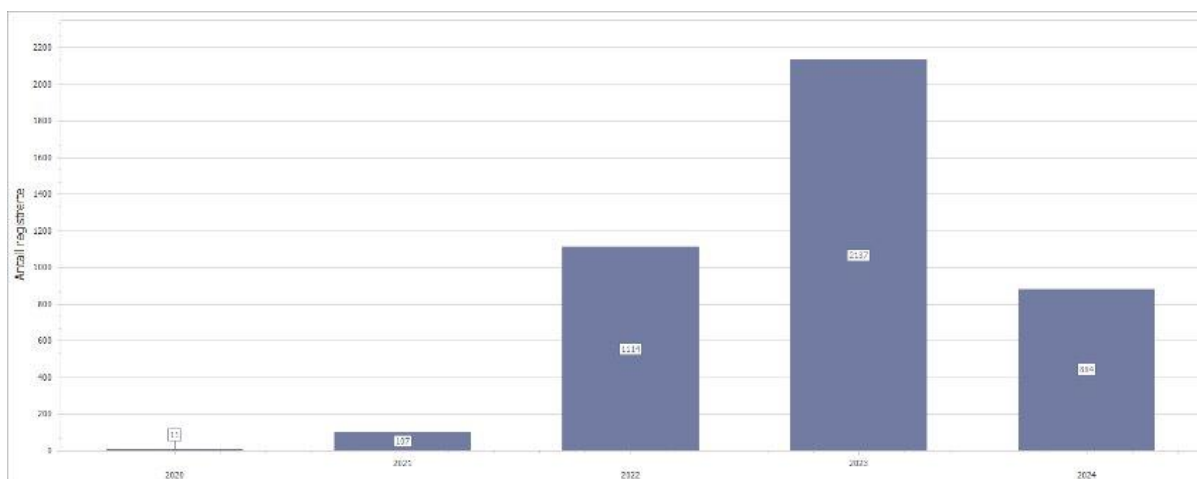
3.1 Antall registrerte

Det var totalt 4253 personer registrert i Sjeldenregisteret ved utgangen av 2024 (Tabell 1), hvorav 884 ble inkludert i rapporteringsåret (Figur 2, høyre søyle). Det tilsvarer en nedgang i antall nye registrerte på 58,6 % fra året før. Nedgangen kan skyldes at det ikke har vært noen særskilte samarbeid med enkelte sykehusavdelinger om å inkludere større pasientgrupper i registeret, slik det har vært de foregående to årene. Antall personer som har blitt inkludert i registeret pr. år er vist i Figur 2.

Inkluderte i Sjeldenregisteret som ikke har adresse registrert i Folkeregisteret, blir slettet igjen på grunn av manglende mulighet for å ivareta informasjonsplikten. I 2024 gjaldt dette 3 personer. På samme grunnlag slettes alle registrerte hvor informasjonsskrivet blir returnert av Posten etter gjentatte forsøk på å sende informasjon om registreringen. Av de som ble inkludert i registeret i 2024, ble 8 personer slettet som følge av gjentatte returer av informasjonsskrivet.

Ti av de som ble registrert i løpet av 2024 har reservert seg mot å stå i registeret.

Datagrunnlaget for denne registerrapporten er dermed basert på informasjon om 4253 personer.



Figur 2: Antall inkluderte pr. år, 2020-2024. I 2024 ble det inkludert 884 personer i registeret (høyre søyle). Fra venstre: tidligere år ble det inkludert hhv. 11 (2020), 107 (2021), 1114 (2022) og 2137 (2023) personer. Antallet inkluderte personer i 2022 er korrigert med +2 i forhold til antallet som inngikk i datagrunnlaget for årsrapporten for 2023. Det totale antallet inkluderte i registeret ved utgangen av 2024 var 4253 personer.

3.2 Demografisk oversikt over registerpopulasjonen

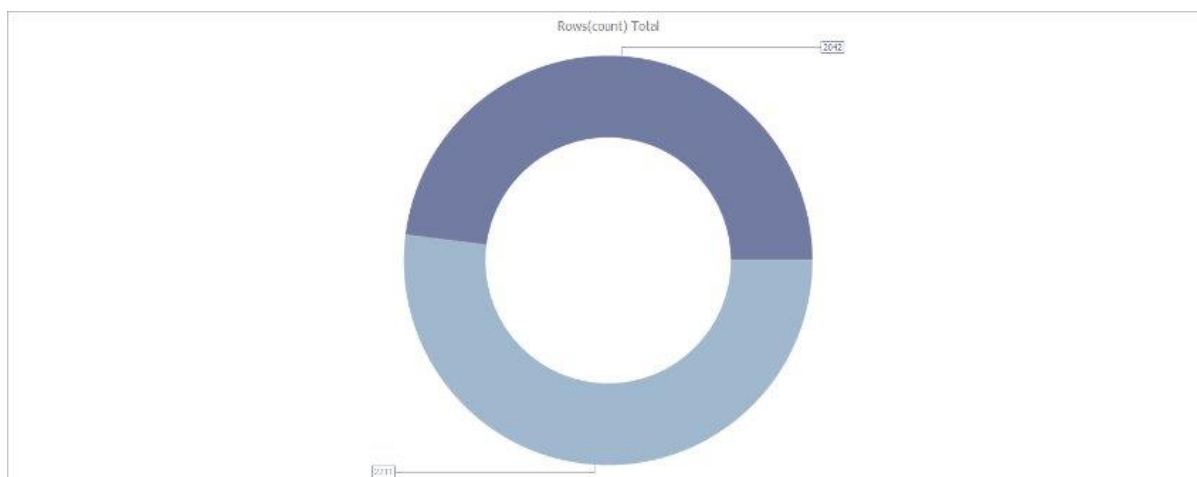
Demografiske variabler som beskriver populasjonen av registrerte i Sjeldenregisteret innen utgangen av rapporteringsåret er vist i Tabell 1 (venstre kolonner).

Tabell 1: Oppsummert statistikk for 2024, pr. 01.07.2025. Median alder er beregnet 07.07.2025. For sammenlikning er tilsvarende sammenfatning for 2023 hentet fra årsrapporten for 2023, og vist i de to kolonnene til høyre. i.a. ikke aktuelt

	2024	%	2023	%
Antall inkluderte i registeret ved utgangen av året	4253	100	3367	100
Antall kvinner	2042	48,0	1605	47,7
Antall avdøde	78	1,8	38	1,1
Antall barn (< 18 år) ved inklusjon	1588	37,3	1142	33,9
Median alder (år)*	29	i.a.	31	i.a.
Antall diagnoser (ORPHA aggregation level)	689	i.a.	485	i.a.
Antall registrerte hvor diagnosen er angitt ved bruk av en ORPHA-kode på gruppenivå	256	6,0	195	5,8
Antall registrert med mer enn en sjelden diagnose	47	1,1	11	0,3

*Ekskludert avdøde

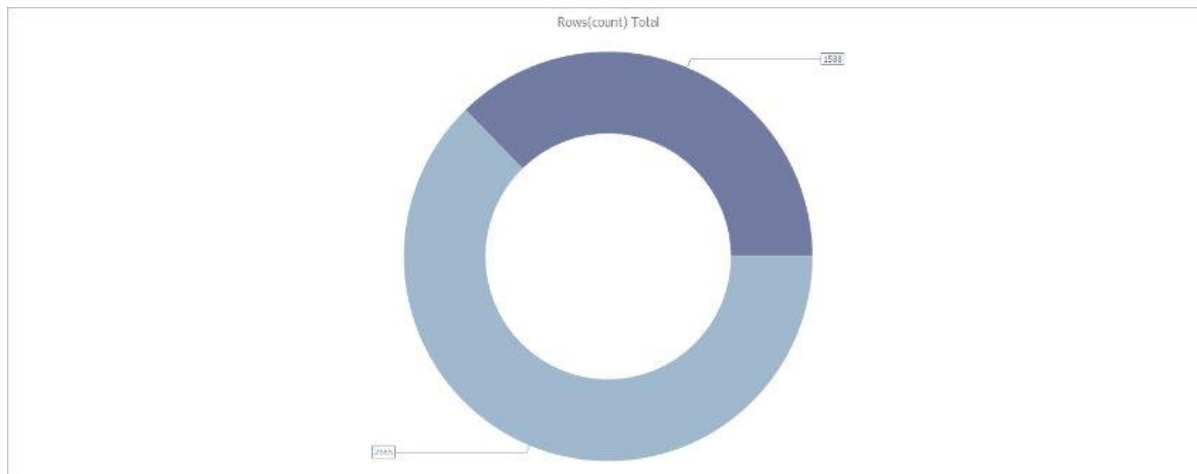
Andelen kvinner i registeret er 48,0 % (Tabell 1 og Figur 3), som tilsier at kjønnsfordelingen har holdt seg stabil fra året før.



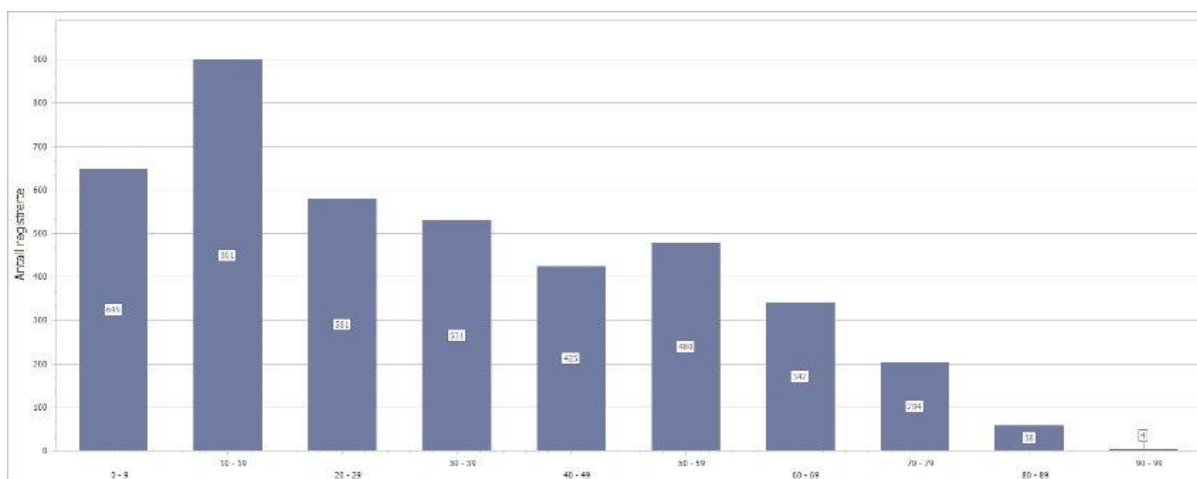
Figur 3: Kjønnsfordeling. Mørk blå: kvinner (2042), lys blå: menn (2211).

Pr. 07.07.2025 er antallet avdøde i registeret 78 (Tabell 1).

Ved inklusjon var 1588 (37,3 %) av de registrerte barn (< 18 år) (Tabell 1 og Figur 4). Figur 5 viser registerpopulasjonens aldersfordeling. Median alder for registerpopulasjonen er 29 år den 07.07.2025.

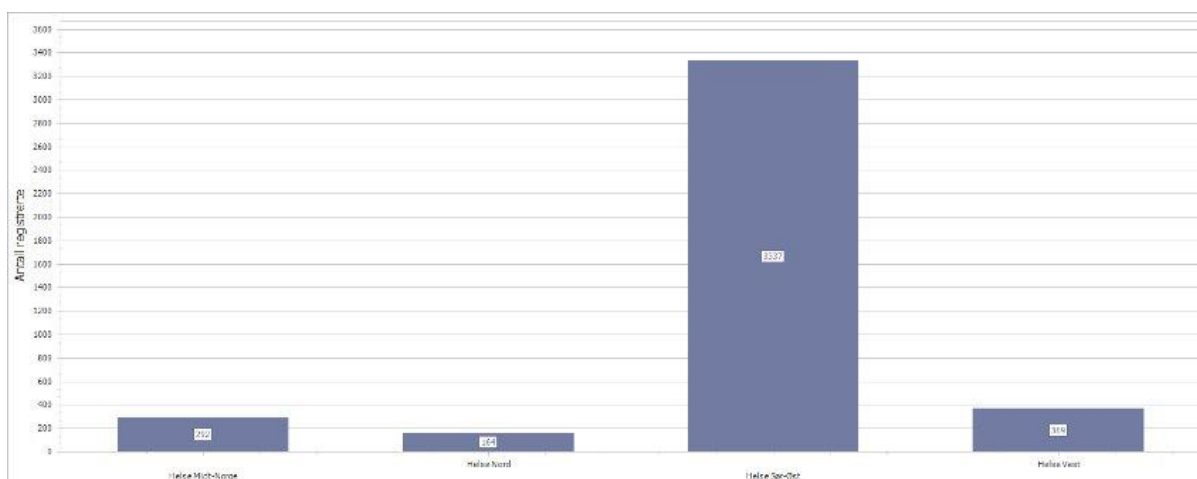


Figur 4: Fordeling barn og voksne, ved inklusjon. Mørk blå: barn < 18 år (1588), voksne ≥ 18 år (2665).



Figur 5: Aldersfordeling, vist i 10-årsintervaller. Ekskludert avdøde. Fra venstre: 0-9 år (649), 10-19 år (901), 20-29 år (581), 30-39 år (531), 40-49 år (425), 50-59 år (480), 60-69 år (342), 70-79 år (204), 80-89 år (58), 90-99 år (4).

Størstedelen av registerpopulasjonen (78,5 %) er hjemmehørende i Helse Sør-Øst (Figur 6). Siden det i hovedsak var helsepersonell ved Oslo universitetssykehus som rapporterte inn til registeret også i 2024, er det som forventet at andelen registrerte som tilhører Helse Sør-Øst er høyere enn befolkningsgrunnlaget i helseregionen i rapporteringsåret (56,9 %) [5]. Andelen inkluderte i Sjeldenregisteret som tilhører Helse Midt-Norge er 6,9 %, mens 3,9 % tilhører Helse Nord og 8,7 % Helse Vest.



Figur 6: Inkluderte i Sjeldenregisteret 2020-2024, fordelt etter helseregion. Ekskludert avdøde, data mangler for ytterligere 13 registrerte. Fra venstre: Helse Midt-Norge (292), Helse Nord (164), Helse Sør-Øst (3337), Helse Vest (369).

3.3 Diagnoser i Sjeldenregisteret

Ved utgangen av 2024 var det registrert 689 forskjellige diagnoser (ORPHA aggregation level) i Sjeldenregisteret (Tabell 1). Sammenliknet med 2023, var det en økning i antall registrerte diagnoser på 42,1 %.

Antall registrerte tilfeller pr. diagnose er oppgitt i Tabell 2 (Vedlegg). For diagnoser hvor det er fem eller færre personer registrert, er antallet tilfeller angitt som " ≤ 5 ", dette av anonymitetshensyn.

Det er 256 personer (6,0 %) hvor diagnosen var angitt med en ORPHA-kode på gruppenivå i Orphanet-klassifikasjonen. Andelen registrerte hvor diagnosen er registrert ved bruk av en ORPHA-kode på gruppenivå har vært stabil de siste to årene (5,8 % i 2023 og 6,1 % i 2022). Alle ORPHA-koder på gruppenivå som var meldt inn til Sjeldenregisteret ved utgangen av 2024, er vist i Tabell 3 (Vedlegg).

Det er 47 personer (1,1 %) som er registrert med mer enn en sjelden diagnose (Tabell 1). Det er en økning fra 2023, da kun 0,3 % var registrert med flere diagnoser.

4. Sentrale aktiviteter, samarbeid og forskning

Tidligere år (2023) var Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, fellesenheten involvert i utviklingen av en løsning for medisinsk koding av sjeldne diagnoser med ORPHA-koder i det elektroniske pasientjournalssystemet DIPS Arena. Innføringen i Helse Sør-Øst, som opprinnelig var planlagt i 2024 og deretter utsatt til mars 2025, er nå forventet implementert høsten 2025. Forsinkelsen har vært begrunnet med utfordringer relatert til sikkerhetsprinsipper hos Sykehuspartner, som er Helse Sør-Øst sin leverandør av IKT-tjenester, og dermed ansvarlige for produksjonssetting av løsningen. Utfordringene er nå løst. I forbindelse med den kommende produksjonssettingen i Helse Sør-Øst har fellesenheten hatt regelmessige møter med Sykehuspartner. Fellesenhetens bidrag inn i dette samarbeidet omfatter blant annet rådgiving på etterspurte områder, testing av løsningen, utarbeidelse av dokumentasjon som prosedyre for bruk og brukerveiledninger. Samarbeidet fortsetter videre i 2025, til ORPHA-løsningen er i drift i Helse Sør-Øst.

Som nevnt i forrige årsrapport for Sjeldenregisteret, så ble den samme løsningen for ORPHA-koder i DIPS Arena implementert i Helse Nord i november 2024. Ved innføringen bistod Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser med informasjon om løsningen og opplæring i bruk av ORPHA-kodeverket gjennom et egenutviklet e-læringskurs. På grunn av den forestående utviklingen av Sjeldenregisteret til et nasjonalt register for sjeldne diagnoser, så er det hittil ikke initiert dialog med Helse Nord om integrasjon mellom EPJ-systemet og registerdatabasen eller manuelt uttrekk av data om pasienter med sjeldne diagnoser for systematisert innrapportering til Sjeldenregisteret fra sykehusene i regionen.

Samarbeidet med Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Nevromuskulære sykdommer og Muskelregisteret/Norsk register for arvelige nevromuskulære diagnoser (NORNMD) fortsatte i 2024. Vi søkte om utlevering av data fra Muskelregisteret til Sjeldenregisteret i forbindelse med at målpopulasjonen til Muskelregisteret innsnevres ved omorganisering av registeret til NORNMD. Muskelregisterets fagråd godkjente søknaden i fagrådsmøte 13.12.2024. Datautleveringen planlegges gjennomført i løpet av høsten 2025.

Data i Sjeldenregisteret ble ikke direkte benyttet i forskning i 2024, og registeret mottok ingen søknader om utlevering av data i rapporteringsåret.

Imidlertid ble registeret, i henhold til formålet om å bidra til rekruttering til forskning, brukt aktivt til å rekruttere pasienter til et internasjonalt forskningsprosjekt om bruk av avansert MR-teknologi ved spinocerebellære ataksier (SCAs). SCAFIELD-studien ledes fra Tyskland, og rekrutterer pasienter fra flere europeiske land, deriblant Norge. Sjeldenregisteret bidro ved å sende invitasjon til deltakelse i studien til alle som var registrert med en av de aktuelle SCA-diagnosene i Sjeldenregisteret. I e-postdialog med studieansvarlig lege for den norske delen av studien (N. Kunath, personlig kommunikasjon, 30.10.2024), ble det formidlet at i hvert fall halvparten av deltakerne på daværende tidspunkt ble rekruttert gjennom Sjeldenregisteret.

5. Videre utvikling av registeret

I 2024 ga Helse- og omsorgsdepartementet de regionale helseforetakene, Helsedirektoratet og Folkehelseinstituttet i oppdrag å utrede om det skal etableres et nasjonalt register for sjeldne diagnoser. Oppdraget hadde bakgrunn i Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser [4] og rapporten "Forbedring av tilbudet til pasienter med sjeldne tilstander" [6], og ble ledet av Helse Sør-Øst. Høsten 2024 ble det gjennomført en konseptutredning om nasjonalt sjeldenregister. Konseptutredningsrapporten var til behandling i Interregionalt fagdirektørmøte i februar 2025. Prosessen med etablering av et nasjonalt register med utgangspunkt i Sjeldenregisteret pågår i 2025, også den under ledelse av Helse Sør-Øst. Blant annet er det startet en dialog med Helse Midt-Norge IKT (HEMIT) om mulig utvikling av det nasjonale registeret på deres nasjonalt godkjente registerplattform MRS.

Norge deltar i Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems (JARDIN, <https://jardin-ern.eu/>). Dette er et stort, EU-finansiert program med tre års varighet (2024-2027) og mål om å forbedre helsetilbudet til pasienter med sjeldne diagnoser i Europa, gjennom styrking av de europeiske referansenettverkene (European Reference Networks, ERNs). Helse Sør-Øst, Helsedirektoratet og Oslo universitetssykehus (gjennom Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser) utgjør sammen det norske prosjektteamet i JARDIN.

Det er en arbeidspakke i JARDIN, WP8 Data Management, som er spesielt sentral for arbeidet med etablering av et nasjonalt register for sjeldne diagnoser i Norge. Formålet med arbeidspakken er å identifisere barrierer og utarbeide anbefalinger for trygg og hensiktsmessig datadeling om sjeldne diagnoser på nasjonalt og internasjonalt plan. Blant annet utformes det et minimum datasett som vil anbefales til alle pasientregistre på sjeldenområdet å implementere. Arbeidet i JARDIN WP8 er tett knyttet tett til prosessen om nasjonalt sjeldenregister.

I tillegg vil deler av det kommende arbeidet i JARDIN WP7 National reference networks (NRN) and undiagnosed disease programmes or equivalent strategies interlinked with ERN, være relevant for arbeidet med nasjonalt register for sjeldne diagnoser i Norge. Den delen av arbeidspakken som omhandler "Undiagnosed disease programmes" innebærer blant annet utarbeidelse av et minimum datasett for såkalt "Undiagnosed rare disease patients" og anbefalinger om innføring av dette datasettet i nasjonale registre for sjeldne diagnoser.

6. Referanser

1. 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>
2. Orphanet (2024): *The portal of rare diseases and orphan drugs*. <https://www.orpha.net>
3. Faye, F., Crocione, C., Anido de Peña, R. *et al.* (2024). Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. *Eur J Hum Genet* **32**, 1116–1126.
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. Statistisk sentralbyrå (2025): *13982: Befolkning per opptaksområde i spesialisthelsetjenesten 2015 - 2025*. Statistikkbanken <https://www.ssb.no/statbank/table/13982>
6. 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. 31.12.2024. Ekskludert ORPHA-koder på gruppenivå. Oppgitt antall tilfeller omfatter samlet antall tilfeller av den enkelte diagnose og eventuelle undertyper av diagnosen (eng. ORPHA aggregation level). I alfabetisk rekkefølge etter diagnoseterm.

ORPHA-kode	Sjelden diagnose (engelsk diagnoseterm)	Antall tilfeller registrert i Sjeldenregisteret pr. 31.12.2024
199318	15q13.3 microdeletion syndrome	≤5
261211	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	≤5
261236	16p13.11 microdeletion syndrome	≤5
261243	16p13.11 microduplication syndrome	≤5
96078	16p13.3 microduplication syndrome	≤5
261272	17q12 microduplication syndrome	≤5
238769	1q44 microdeletion syndrome	≤5
261311	20q13.33 microdeletion syndrome	≤5
574	21q deletion syndrome	≤5
567	22q11.2 deletion syndrome	19
1727	22q11.2 duplication syndrome	7
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
243	46,XX gonadal dysgenesis	≤5
242	46,XY complete gonadal dysgenesis	≤5
8	47,XXX syndrome	≤5
96264	49,XXXXY syndrome	≤5
289494	4H leukodystrophy	11
251071	8p23.1 microdeletion syndrome	≤5
15	Achondroplasia	≤5
49382	Achromatopsia	27
37	Acrodermatitis enteropathica	≤5
397596	Activated PI3K-delta syndrome	≤5
83597	Acute disseminated encephalomyelitis with anti-MOG antibodies	≤5
318	Acute erythroid leukemia	≤5
79276	Acute intermittent porphyria	≤5
98917	Acute motor and sensory axonal neuropathy	≤5
139417	Acute transverse myelitis	≤5
99901	Acyl-CoA dehydrogenase 9 deficiency	≤5
404553	Adenosine deaminase 2 deficiency	≤5

45	Adenosine monophosphate deaminase deficiency	≤5
284289	Adult-onset autosomal recessive cerebellar ataxia	≤5
329336	Adult-onset chronic progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial myopathy	≤5
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	6
829	Adult-onset Still disease	≤5
50	Aicardi syndrome	11
51	Aicardi-Goutières syndrome	≤5
52	Alagille syndrome	≤5
58	Alexander disease	≤5
56	Alkaptonuria	≤5
60	Alpha-1-antitrypsin deficiency	≤5
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3	≤5
846	Alpha-thalassemia	6
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
81	Antisynthetase syndrome	≤5
87	Apert syndrome	≤5
23	Argininosuccinic aciduria	≤5
268882	Arnold-Chiari malformation type I	≤5
35708	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	≤5
1163	Aspergillosis	≤5
96	Ataxia with vitamin E deficiency	≤5
370022	Ataxia-intellectual disability-oculomotor apraxia-cerebellar cysts syndrome	≤5
1168	Ataxia-oculomotor apraxia type 1	≤5
2585	Ataxia-pancytopenia syndrome	≤5
100	Ataxia-telangiectasia	9
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
3261	Autoimmune lymphoproliferative syndrome	6
436159	Autoimmune lymphoproliferative syndrome due to CTLA4 haploinsufficiency	≤5
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	≤5
747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis	≤5
99947	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2A2	≤5
521414	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2DD	≤5
99940	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2F	≤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 due to STAT3 deficiency	6
352670	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type F	≤5
319581	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFN γ R1 deficiency	≤5
98673	Autosomal dominant optic atrophy, classic form	12
254892	Autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia	6
486	Autosomal dominant severe congenital neutropenia	≤5
100991	Autosomal dominant spastic paraplegia type 10	≤5
100998	Autosomal dominant spastic paraplegia type 17	≤5
100984	Autosomal dominant spastic paraplegia type 3	≤5
101011	Autosomal dominant spastic paraplegia type 31	≤5
100985	Autosomal dominant spastic paraplegia type 4	15
466806	Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect	≤5
34149	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	6
3086	Autosomal dominant vitreoretinopathopathy	6
88644	Autosomal recessive ataxia, Beauce type	≤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
101097	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease with hoarseness	≤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
209951	Autosomal spastic paraplegia type 18	≤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
1429	Benign hereditary chorea	≤5
25968	Benign occipital epilepsy	≤5

274	Bernard-Soulier syndrome	≤5
1243	Best vitelliform macular dystrophy	51
329284	Beta-propeller protein-associated neurodegeneration	≤5
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	≤5
848	Beta-thalassemia	31
610	Bethlem muscular dystrophy	7
41751	Bietti crystalline dystrophy	≤5
268940	Bilateral polymicrogyria	≤5
79241	Biotinidase deficiency	9
65284	Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease	≤5
122	Birt-Hogg-Dubé syndrome	42
126	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome	≤5
16	Blue cone monochromatism	≤5
85128	Bothnia retinal dystrophy	≤5
79345	Brachytelephalangic chondrodysplasia punctata	≤5
500150	Brain malformations-musculoskeletal abnormalities-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome	≤5
209905	Brain-lung-thyroid syndrome	≤5
70589	Bronchopulmonary dysplasia	≤5
131	Budd-Chiari syndrome	≤5
543	Burkitt lymphoma	≤5
99001	Butterfly-shaped pigment dystrophy	≤5
476084	BVES-related limb-girdle muscular dystrophy	≤5
280062	Calciophylaxis	≤5
565909	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4	6
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	≤5
171881	Cap myopathy	≤5
137667	Capillary malformation-arteriovenous malformation	≤5
542323	CART T cell therapy-associated cytokine release syndrome	≤5
147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency	≤5
1340	Cardiofaciocutaneous syndrome	≤5
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency	≤5
157	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency	14
159	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	≤5
175	Cartilage-hair hypoplasia	≤5
195	Cat-eye syndrome	≤5
3027	Caudal regression syndrome	≤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	25
1171	Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural hearing loss syndrome	≤5
329217	Cerebral sinovenous thrombosis	≤5

909	Cerebrotendinous xanthomatosis	≤5
645285	Chaotic conus spinal cord lipoma	≤5
101081	Charcot-Marie-Tooth disease type 1A	17
101085	Charcot-Marie-Tooth disease type 1F	≤5
300319	Charcot-Marie-Tooth disease type 2P	≤5
99955	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B1	≤5
99949	Charcot-Marie-Tooth disease type 4C	9
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
2566	Chronic Epstein-Barr virus infection syndrome	≤5
379	Chronic granulomatous disease	7
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	14
71277	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome	48
391	Classic Hodgkin lymphoma	≤5
287	Classical Ehlers-Danlos syndrome	≤5
228329	CLN1 disease	≤5
228346	CLN3 disease	25
228354	CLN8 disease	≤5
191	Cockayne syndrome type 1	≤5
1465	Coffin-Siris syndrome	≤5
193	Cohen syndrome	≤5
36383	COL4A1/2-related familial vascular leukoencephalopathy	≤5
357237	Combined immunodeficiency due to CARD11 deficiency	≤5
542301	Combined immunodeficiency due to CARMIL2 deficiency	7
217390	Combined immunodeficiency due to DOCK8 deficiency	≤5
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	58
99429	Complete androgen insensitivity syndrome	≤5
1872	Cone rod dystrophy	62

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
562528	Congenital limbs-face contractures-hypotonia-developmental delay syndrome	≤5
157973	Congenital muscular dystrophy due to LMNA mutation	≤5
590	Congenital myasthenic syndrome	≤5
215	Congenital stationary night blindness	18
252202	Constitutional mismatch repair deficiency syndrome	≤5
199	Cornelia de Lange syndrome	≤5
300570	Cortical dysgenesis with pontocerebellar hypoplasia due to TUBB3 mutation	≤5
3071	Costello syndrome	≤5
201	Cowden syndrome	≤5
268820	Cranial meningocele	≤5
54595	Craniopharyngioma	≤5
205	Crigler-Najjar syndrome type 1	≤5
1302	Cryptogenic organizing pneumonia	≤5
363611	CTCF-related neurodevelopmental disorder	≤5
1552	Currarino syndrome	≤5
2686	Cyclic neutropenia	≤5
586	Cystic fibrosis	≤5
137698	Cytomegalovirus disease in patients with impaired cell mediated immunity deemed at risk	≤5
3202	Dehydrated hereditary stomatocytosis	≤5
231237	Delta-beta-thalassemia	≤5
1652	Dent disease	≤5
101	Dentatorubral pallidoluysian atrophy	≤5
220	Denys-Drash syndrome	≤5
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	≤5
873	Desmoid tumor	≤5
369891	Developmental delay-facial dysmorphism syndrome due to MED13L deficiency	≤5
660017	Developmental delay-language impairment-dopa responsive dystonia-parkinsonism syndrome	≤5
124	Diamond-Blackfan anemia	16
284343	DICER1 tumor-predisposition syndrome	≤5
38874	Dihydropyrimidinuria	≤5
261330	Distal 22q11.2 microdeletion syndrome	≤5
254351	Distal 7q11.23 microdeletion syndrome	≤5
280325	Distal deletion 12p	≤5

96094	Distal duplication 2q	≤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
645362	Dorsal spinal cord lipoma	≤5
870	Down syndrome	12
33069	Dravet syndrome	64
233	Duane retraction syndrome	≤5
235	Dubowitz syndrome	≤5
98896	Duchenne muscular dystrophy	14
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
97214	Eisenmenger syndrome	≤5
261	Emery-Dreifuss muscular dystrophy	15
833	Encephalopathy due to sulfite oxidase deficiency	≤5
251636	Ependymoma	≤5
322	Exstrophy-epispadias complex	≤5
182127	Extragenital germinoma	≤5
883	Extragenital teratoma	≤5
645297	Extramedullary conus spinal cord lipoma	≤5
370334	Extraskeletal Ewing sarcoma	≤5
324	Fabry disease	≤5
269	Facioscapulohumeral dystrophy	25
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
154	Familial isolated dilated cardiomyopathy	≤5
342	Familial Mediterranean fever	7
569	Familial or sporadic hemiplegic migraine	≤5
97	Familial paroxysmal ataxia	9
84	Fanconi anemia	8
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	≤5
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9	21
391372	FOXP1 Syndrome	≤5
908	Fragile X syndrome	≤5
93256	Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome	≤5
95	Friedreich ataxia	9

348	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency	≤5
637	Full NF2-related schwannomatosis	≤5
93921	Full schwannomatosis	≤5
227796	Fundus albipunctatus	≤5
251877	Ganglioneuroblastoma	≤5
355	Gaucher disease	≤5
99845	Genetic recurrent myoglobinuria	≤5
656	Genetic steroid-resistant nephrotic syndrome	≤5
358	Gitelman syndrome	≤5
849	Glanzmann thrombasthenia	≤5
25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	15
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
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme 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	7
169105	Good syndrome	≤5
73	Gorham-Stout disease	≤5
377	Gorlin syndrome	105
39812	Graft versus host disease	≤5
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
221083	Hemifacial spasm	≤5
98878	Hemophilia A	91
98879	Hemophilia B	21
449	Hepatoblastoma	≤5
528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficiency	≤5
271861	Hereditary ATTR amyloidosis	≤5
676	Hereditary chronic pancreatitis	≤5
288	Hereditary elliptocytosis	≤5
221043	Hereditary fibrosing poikiloderma-tendon contractures-myopathy-pulmonary fibrosis syndrome	≤5
469	Hereditary fructose intolerance	≤5
774	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	7
163	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome	≤5

157215	Hereditary hypophosphatemic rickets with hypercalciuria	≤5
621	Hereditary methemoglobinemia	≤5
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies	≤5
46532	Hereditary persistence of fetal hemoglobin-beta-thalassemia syndrome	≤5
29072	Hereditary pheochromocytoma-paranglioma	≤5
822	Hereditary spherocytosis	13
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
394	Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency	19
395	Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase deficiency	17
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
99880	Hyperparathyroidism-jaw tumor syndrome	≤5
238583	Hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency	≤5
419	Hyperprolinemia type 1	≤5
251523	Hyperzincemia and hypercalprotectinemia	≤5
98813	Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency	≤5
681	Hypokalemic periodic paralysis	7
2237	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease syndrome	≤5
722	Hypoplasminogenemia	≤5
1573	Hypotrichosis with juvenile macular degeneration	≤5
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome	≤5
228000	Idiopathic CD4 lymphocytopenia	≤5
99931	Idiopathic pulmonary hemosiderosis	≤5
251307	Idiopathic recurrent pericarditis	≤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
3451	Infantile spasms syndrome	≤5
3454	Intellectual disability-developmental delay-contractures syndrome	≤5

369837	Intellectual disability-seizures-hypophosphatasia-ophthalmic-skeletal anomalies syndrome	≤5
171433	Intermediate nemaline myopathy	≤5
645359	Intramedullary non-dysraphic spinal cord lipoma	≤5
229717	Isolated agammaglobulinemia	13
206599	Isolated asymptomatic elevation of creatine phosphokinase	≤5
88620	Isolated congenital anosmia	≤5
238666	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism	≤5
199642	Isolated congenital microcephaly	≤5
200	Isolated corpus callosum agenesis	≤5
248340	Isolated delta-storage pool disease	≤5
645325	Isolated filum lipoma	≤5
408	Isolated glycerol kinase deficiency	≤5
2345	Isolated Klippel-Feil syndrome	≤5
499096	Isolated optic neuritis	≤5
33	Isovaleric acidemia	≤5
2308	Jacobsen syndrome	≤5
653767	Jansen-de Vries syndrome	≤5
475	Joubert syndrome	≤5
248111	Juvenile Huntington disease	≤5
289596	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	≤5
2322	Kabuki syndrome	≤5
33276	Kaposi sarcoma	≤5
464329	Kaposiform lymphangiomatosis	≤5
401996	Karyomegalic interstitial nephritis	≤5
2331	Kawasaki disease	≤5
2332	KBG syndrome	≤5
439218	KCNQ2-related epileptic encephalopathy	≤5
480	Kearns-Sayre syndrome	≤5
481	Kennedy disease	≤5
261494	Kleefstra syndrome	≤5
33543	Kleine-Levin syndrome	≤5
90308	Klippel-Trénaunay syndrome	≤5
96169	Koolen-De Vries syndrome	≤5
487	Krabbe disease	≤5
275543	L1 syndrome	≤5
59135	Laing early-onset distal myopathy	7
530983	Lamb-Shaffer syndrome	≤5
98818	Landau-Kleffner syndrome	28
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	8
510	Lesch-Nyhan syndrome	≤5
542310	Leukoencephalopathy with calcifications and cysts	≤5
524	Li-Fraumeni syndrome	≤5
99812	LIG4 syndrome	≤5
2148	Lissencephaly type 1 due to doublecortin gene mutation	≤5
90289	Localized scleroderma	≤5
≤5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	≤5
498481	LRP5-related primary osteoporosis	≤5
83628	LUMBAR syndrome	≤5
538	Lymphangiomyomatosis	13
470	Lysinuric protein intolerance	9
79489	Macrocytic lymphatic malformation	≤5
98969	Macular corneal dystrophy	≤5
210272	Mal de débarquement	≤5
420179	Malan overgrowth syndrome	≤5
99915	Malignant granulosa cell tumor of the ovary	≤5
423	Malignant hyperthermia of anesthesia	≤5
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	≤5
943	Malonic aciduria	≤5
511	Maple syrup urine disease	18
558	Marfan syndrome	≤5
559	Marinesco-Sjögren syndrome	≤5
2209	Maternal phenylketonuria	≤5
562	McCune-Albright syndrome	≤5
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	18
616	Medulloblastoma	≤5
83473	Megalencephaly-polymicrogyria-postaxial polydactyly-hydrocephalus syndrome	≤5
550	MELAS	≤5
309025	Melvanolate kinase deficiency	≤5
319595	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial STAT1 deficiency	≤5
2495	Meningioma	≤5
551	MERRF	≤5
512	Metachromatic leukodystrophy	≤5
308425	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency	≤5
26	Methylmalonic acidemia with homocystinuria	≤5
79490	Microcystic lymphatic malformation	≤5
494433	MIRAGE syndrome	≤5
279934	Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebral form due to DGUOK deficiency	≤5
255210	Mitochondrial DNA-associated Leigh syndrome	≤5
298	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy	≤5

653880	Mitochondrial short-chain enoyl-CoA hydratase 1 deficiency	≤5
746	Mitochondrial trifunctional protein deficiency	≤5
809	Mixed connective tissue disease	≤5
458792	Mixed cystic lymphatic malformation	≤5
570	Moebius syndrome	≤5
52368	Mohr-Tranebjaerg syndrome	≤5
3057	Monoamine oxidase A deficiency	≤5
1600	Monosomy 18q	≤5
281	Monosomy 5p	≤5
662762	Motor delay-microcephaly-speech impairment-ocular abnormalities syndrome	≤5
2152	Mowat-Wilson syndrome	≤5
575	Muckle-Wells syndrome	≤5
579	Mucopolysaccharidosis type 1	≤5
582	Mucopolysaccharidosis type 4	≤5
584	Mucopolysaccharidosis type 7	≤5
99003	Multifocal pattern dystrophy simulating fundus flavimaculatus	≤5
598	Multiminicore myopathy	≤5
26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	≤5
280633	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome	≤5
102	Multiple system atrophy	≤5
588	Muscle-eye-brain disease	≤5
589	Myasthenia gravis	≤5
1942	Myoclonic-astatic epilepsy	≤5
36899	Myoclonus-dystonia syndrome	≤5
647799	MYT1L-related developmental delay-intellectual disability-obesity syndrome	≤5
2073	Narcolepsy type 1	≤5
654	Nephroblastoma	≤5
655	Nephronophthisis	≤5
634	Netherton syndrome	≤5
635	Neuroblastoma	7
88639	Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency	≤5
636	Neurofibromatosis type 1	8
71211	Neuromyelitis optica spectrum disorder	≤5
646	Niemann-Pick disease type C	≤5
647	Nijmegen breakage syndrome	≤5
217253	NMDA receptor encephalitis	≤5
631	Non-acquired isolated growth hormone deficiency	≤5
90695	Non-acquired panhypopituitarism	≤5
314647	Non-progressive cerebellar ataxia with intellectual disability	≤5
442835	Non-specific early-onset epileptic encephalopathy	≤5
528084	Non-specific syndromic intellectual disability	≤5
95706	Non-syndromic posterior hypospadias	≤5

648	Noonan syndrome	8
3032	NPHP3-related Meckel-like syndrome	≤5
199647	Occipital encephalocele	≤5
247834	Occult macular dystrophy	≤5
352731	Oculocutaneous albinism type 1	22
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	6
93969	Open spinal dysraphism with a myelomeningocele	37
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	≤5
401777	Optic atrophy-intellectual disability syndrome	≤5
664	Ornithine transcarbamylase deficiency	7
2750	Orofaciodigital syndrome type 1	≤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
99912	Ovarian dysgerminoma	≤5
317473	Pancytopenia due to IKZF1 mutations	≤5
157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	≤5
678	Papillon-Lefèvre syndrome	≤5
464458	Paracetamol poisoning	≤5
684	Paramyotonia congenita of Von Eulenburg	≤5
90035	Paroxysmal cold hemoglobinuria	≤5
98809	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia	≤5
90797	Partial androgen insensitivity syndrome	≤5
93126	Pauci-immune glomerulonephritis	≤5
699	Pearson syndrome	≤5
33402	Pediatric hepatocellular carcinoma	≤5
2971	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency	≤5
2855	Perrault syndrome	≤5
42642	PFAPA syndrome	≤5
710	Pfeiffer syndrome	≤5
48652	Phelan-McDermid syndrome	≤5
716	Phenylketonuria	215
251612	Pilocytic astrocytoma	≤5
91414	Pilomatrixoma	≤5
2896	Pitt-Hopkins syndrome	≤5
449266	Pleural empyema	≤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
2940	Porencephaly	≤5
100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency	≤5
88628	Posterior column ataxia-retinitis pigmentosa syndrome	≤5
624244	Postinfectious cerebellitis	≤5
217067	Pouchitis	≤5
739	Prader-Willi syndrome	≤5
140989	Primary angiitis of the central nervous system	≤5
562639	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome	≤5
98806	Primary dystonia, DYT6 type	≤5
416	Primary hyperoxaluria	≤5
54370	Primary membranoproliferative glomerulonephritis	≤5
99856	Primary syringomyelia	9
268861	Primary tethered cord syndrome	≤5
1871	Progressive cone dystrophy	38
172	Progressive familial intrahepatic cholestasis	≤5
308	Progressive myoclonic epilepsy type 1	≤5
742	Prolidase deficiency	≤5
2966	Properdin deficiency	≤5
35	Propionic acidemia	8
744	Proteus syndrome	≤5
261197	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	≤5
370079	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	≤5
606	Proximal myotonic myopathy	6
70	Proximal spinal muscular atrophy	53
756	Pseudohypoaldosteronism type 1	≤5
760	Purine nucleoside phosphorylase deficiency	≤5
3006	Pyridoxine-dependent epilepsy	≤5
765	Pyruvate dehydrogenase deficiency	13
3020	Ramsay Hunt syndrome	≤5
141184	Rapidly involuting congenital hemangioma	≤5
616874	Rare disorder without a determined diagnosis after full investigation	≤5
183675	Recurrent infections associated with rare immunoglobulin isotypes deficiency	≤5
480864	Recurrent metabolic encephalomyopathic crises-rhabdomyolysis-cardiac arrhythmia-intellectual disability syndrome	≤5
728	Relapsing polychondritis	≤5
319640	Retinal macular dystrophy type 2	≤5
791	Retinitis pigmentosa	589
52427	Retinitis punctata albescens	≤5

790	Retinoblastoma	≤5
778	Rett syndrome	6
780	Rhabdomyosarcoma	6
177	Rhizomelic chondrodysplasia punctata	≤5
97244	Rigid spine syndrome	≤5
1442	Ring chromosome 18 syndrome	≤5
1446	Ring chromosome 22 syndrome	≤5
783	Rubinstein-Taybi syndrome	≤5
796	Sandhoff disease	≤5
797	Sarcoidosis	≤5
1830	Schimke immuno-osseous dysplasia	≤5
37748	Schnitzler syndrome	≤5
99857	Secondary syringomyelia	≤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
331206	Severe combined immunodeficiency due to complete RAG1/2 deficiency	≤5
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXP1 deficiency	≤5
171430	Severe congenital nemaline myopathy	≤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
811	Shwachman-Diamond syndrome	≤5
232	Sickle cell anemia	32
251359	Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome	≤5
813	Silver-Russell syndrome	≤5
319	Skeletal Ewing sarcoma	≤5
820	Sneddon syndrome	≤5
821	Sotos syndrome	≤5
99015	Spastic paraplegia type 2	≤5
99013	Spastic paraplegia type 7	8
645188	Spinal dermal sinus	≤5
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	≤5
2590	Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome	≤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
1671	Split cord malformation type I	≤5
573253	Split cord malformation type II	≤5
247234	Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology	≤5
276621	Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma	≤5
3181	Sprengel deformity	≤5
827	Stargardt disease	85
391487	STAT1-related autoimmune enteropathy and endocrinopathy-susceptibility to chronic infections syndrome	≤5
438159	STAT3-related early-onset multisystem autoimmune disease	≤5
273	Steinert myotonic dystrophy	46
828	Stickler syndrome	≤5
3198	Stiff person spectrum disorder	≤5
425120	STING-associated vasculopathy with onset in infancy	≤5
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet syndrome	≤5
3205	Sturge-Weber syndrome	24
599373	STXBP1-related encephalopathy	10
99796	Subcortical band heterotopia	≤5
22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency	≤5
838	Susac syndrome	≤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-telecanthus-anogenital and renal malformations syndrome	≤5
178364	Syndromic microphthalmia type 5	≤5
544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy	≤5
3273	Synovial sarcoma	≤5
158	Systemic primary carnitine deficiency	≤5
457077	TAFRO syndrome	≤5
404443	Tatton-Brown-Rahman syndrome	≤5
276	T-B+ severe combined immunodeficiency due to gamma chain deficiency	≤5
35078	T-B+ severe combined immunodeficiency due to JAK3 deficiency	≤5
645337	Terminal myelocystocele	≤5
325124	Testicular agenesis	≤5
884	Tetrasomy 12p	≤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	220

467166	Tubulinopathy-associated dysgyria	≤5
32960	Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome	≤5
881	Turner syndrome	6
171436	Typical nemaline myopathy	≤5
882	Tyrosinemia type 1	18
2023	Undifferentiated pleomorphic sarcoma	≤5
160	Unicentric Castleman disease	≤5
886	Usher syndrome	65
887	VACTERL/VATER association	≤5
65681	Vaginal atresia	≤5
26793	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	8
596753	VEXAS syndrome	≤5
1493	Vici syndrome	≤5
28	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia	≤5
27	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia	6
903	Von Willebrand disease	14
468678	White-Sutton syndrome	≤5
319182	Wiedemann-Steiner syndrome	≤5
904	Williams syndrome	6
906	Wiskott-Aldrich syndrome	≤5
43	X-linked adrenoleukodystrophy	8
101075	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 1	≤5
52503	X-linked creatine transporter deficiency	≤5
35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata	≤5
89936	X-linked hypophosphatemia	≤5
538934	X-linked lymphoproliferative disease due to XIAP deficiency	≤5
792	X-linked retinoschisis	33
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 benyttet i Sjeldenregisteret, pr. 31.12.2024. I alfabetisk rekkefølge etter navn på diagnosegruppe. OBSOLETE indikerer en foreldet ORPHA-kode som ikke lenger inngår i den versjonen av ORPHA-kodeverket som er benyttet som underlag for denne rapporten (versjon July 2024); NON RARE IN EUROPE indikerer en ORPHA-kode som er utgått i gjeldende versjon av ORPHA-kodeverket grunnet at epidemiologiske data tilsier at forekomsten er høyere enn 1 av 2000, slik at diagnosen/diagnosegruppen ikke lenger regnes som sjelden.

ORPHA:	Diagnosegruppe
325357	46,XY difference of sex development due to impaired androgen production
178996	Acquired neutropenia
513	Acute lymphoblastic leukemia
275745	Alpha-thalassemia and related disorders
645282	Anomaly of the filum
1037	Arthrogryposis 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
100979	Autosomal dominant complex spastic paraplegia
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
415286	Bilirubin encephalopathy
102005	Brain inflammatory disease
247582	Citrin deficiency
35656	Coenzyme Q10 deficiency
477759	COL4A1 or COL4A2-related cerebral small vessel disease
98203	Combined dystonia
101972	Combined T and B cell immunodeficiency
174590	Congenital hypogonadotropic hypogonadism
97245	Congenital myopathy
206973	Congenital myotonia
101987	Congenital neutropenia
645367	Conus spinal cord lipoma
34533	Corneal dystrophy
79172	Creatine deficiency syndrome
66646	Cutaneous mastocytosis
309130	Disorder of carnitine cycle and carnitine transport
79183	Disorder of ketolysis
284814	Disorder of phenylalanine metabolism
645273	Dysraphic spinal cord lipoma

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
211062	Hereditary episodic ataxia
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
101992	Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly
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
263	Limb-girdle muscular dystrophy
645196	Limited dorsal myeloschisis
48471	Lissencephaly
139042	Malformation syndrome with odontal and/or periodontal component
98486	Metabolic myopathy
293355	Methylmalonic acidemia without homocystinuria
225700	Mitochondrial disease with epilepsy
309136	Mitochondrial disorder due to a defect in assembly or maturation of the respiratory chain complexes
35698	Mitochondrial DNA depletion syndrome
206966	Mitochondrial myopathy
166472	Monogenic disease with epilepsy
254807	Multiple mitochondrial DNA deletion syndrome
98473	Muscular dystrophy
206647	Myotonic dystrophy
567564	Nephrotic syndrome without extrarenal manifestations
93569	NON RARE IN EUROPE: Polymyalgia rheumatica
476102	OBSOLETE: Hereditary pediatric Behçet-like disease
79264	OBSOLETE: Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis
284804	Ocular albinism

55	Oculocutaneous albinism
268369	Open spinal dysraphism
93460	Overgrowth syndrome
261786	Partial deletion of chromosome 5
262950	Partial duplication of the long arm of chromosome 15
262860	Partial duplication of the long arm of chromosome 4
63454	Pattern dystrophy
85102	Perineurioma
101995	Periodic fever syndrome
206976	Periodic paralysis
530313	PIK3CA-related overgrowth syndrome
329303	PLA2G6-associated neurodegeneration
35981	Polymicrogyria
158038	Primary hemophagocytic lymphohistiocytosis
101997	Primary immunodeficiency
306498	PTEN hamartoma tumor syndrome
102002	Rare ataxia
211247	Rare capillary malformation
98429	Rare coagulation disorder
183654	Rare genetic coagulation disorder
71859	Rare genetic neurological 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
645276	Spinal cord lipoma
268744	Spinal dysraphism with a posterior meningocele
331217	Syndrome with combined immunodeficiency
3280	Syringomyelia
317419	T-B- severe combined immunodeficiency
102237	Unexplained periodic fever syndrome
231413	Variant of Guillain-Barré syndrome
2442	X-linked lymphoproliferative disease