

Absoluttlisten

Liste over diagnoser/tilstander som bør registreres som «Kritisk medisinsk tilstand» i kjernejournal.

Dette er en dynamisk liste som oppdateres og tilpasses kontinuerlig etter faktiske kliniske behov i tråd med gjeldende kunnskap og praksis. Listen er oppdatert pr. juli 2021

Listen består av:

- *Sykdomsbegrep* er tilstandens vanlige norske eller internasjonale navn (når norsk navn ikke finnes eller ikke er dekkende).
- *Samsvarende ICD-10-koder* er den eller de ICD-10-kodene som klassifiserer tilstanden.
- *Søkeord* er andre begreper som benyttes om tilstanden, dels også «folkelige» begreper. Her inkluderes også ICPC-koder som inkluderer tilstanden.
- *Begrunnelse* er en kort beskrivelse av hvorfor tilstanden er inkludert som «kritisk». Beskrivelsen gir også noen korte råd om hvordan pasienten bør håndteres i en akuttsituasjon.

Det er 2 «nivåer» av diagnoser/sykdomsbegrep i absoluttlisten. Vi har samlet en del tilstander med tilnærmet like konsekvenser for behandlingsvalg, i grupper for å forenkle registreringen i kjernejournal. Eksempel på slike grupper er «Blodproptendens», «Muskeldystrofier», «Blodplatedefekt» osv Dette er tilstander med tilnærmet lik konsekvens for behandlingen og det er derfor ofte ikke nødvendig å spesifisere nøyere hvilken konkret diagnose det gjelder. Innenfor hver gruppe er det likevel angitt en eller flere mer spesifiserte tilstander som man *kan* angi i stedet for samlebegrepet dersom det er ønskelig.

OBS: Til hvert "samlebegrep" er det kun angitt noen utvalgte viktige diagnoser, listen er selvsagt ikke uttømmende for hvert begrep.

Oversikt over samlebegrep

- **Blødersykdom/Hemofili**
 - Hemofili A (Klassisk hemofili)
 - Hemofili B
- **Epidermolysis bullosa (EB)**
 - Herlitz' syndrom
- **Forstyrrelse i fettsyremetabolismen**
 - MCAD
 - LCHAD
 - CPT 1
 - CPT 2
- **Hypofysesvikt**
 - Hypofysesvulst
 - Kallmanns syndrom
 - Lorain-Levi-dvergvekst
 - Panhypopituitarisme
 - Sheehans syndrom

- Simmonds sykdom
- Craniopharyngioma
- **Immunsvikt**
 - AIDS
- **Lang QT-syndrom**
 - Jervell-Lange-Nielsen
 - Andersen–Tawil syndrome
 - Romano–Ward syndrome
- **Mukopolysakkaridose**
 - Hurlers sykdom (MPS I)
 - Hunters sykdom (MPS II)
 - Sanfilippos sykdom (MPS III)
 - Morquios sykdom (MPS IV)
 - Maroteaux-Lamys sykdom (MPS VI)
 - Slys sykdom (MPS VII)
 - MPS IX
- **Muskeldystrofier/myopater**
 - Pompes sykdom
 - Muskeldystrofi Emery-Dreifuss
 - Muskeldystrofi Duchenne
 - Muskeldystrofi Becker
 - Dystrofia Myotonica (Steinerts sykdom)
 - Thomsens sykdom
- **Organisk aciduri**
 - Glutarsyreuri
- **Pulmonal hypertensjon**
 - Eisenmenger syndrom
- **Blodplatedefekt**
 - Trombocytopenisk purpura
 - Trombocytopeni
 - Scotts syndrom
 - Storage pool deficiencies
 - Trombocytopati
 - Glanzmanns trombasteni
 - Bernard-Souliers syndrom
 - Idiopatisk trombocytopeni (ITP)
- **Blodpropptendens**
 - Trombofili
 - Antikardiolipinsyndrom
 - Antifosfolipidsyndrom
 - Tilstedeværelse av lupus antikoagulant
 - Aktivert protein C resistens
 - Faktor V Leidenmutasjon
 - Antitrombinmangel
 - Protein C-mangel
 - Protein S-mangel
 - Protrombingenmutasjon
- **Ureasyklusdefekter**
 - Argininemi
 - Arginino-suksininsyreuri
 - Ornithin transkarbamylasemangel (OTC)
 - Citrullinemi
 - Hyperammonemi
- **Vaskulære malformasjoner i hjernen**
 - Moyamoyasykdom

Absoluttlisten

Sykdomsbegrep	Samsvarende ICD-10-koder	Søkeord + ICPC-koder	Begrunnelse
AIDS	B24 Uspesifisert humant immunsviktvirus-sykdom [hiv-sykdom] B21 Humant immunsviktvirus-sykdom [hiv-sykdom], med ondartede svulster som følge B20 Humant immunsviktvirus-sykdom [hiv-sykdom], med infeksjonssykdommer og parasittsykdommer som følge B22 Humant immunsviktvirus-sykdom [hiv-sykdom], med andre spesifiserte sykdommer som følge	B90 HIV-sykdom/AIDS	Pasienter med immunsvikt kan få alvorlige infeksjoner maskert som ordinære infeksjoner. Krever spesiell årvåkenhet og forebygging mot infeksjon ved operative inngrep.
Aktivert protein C-resistens		B99 Blod/lymfe/milt sykdom Trombofili	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.
Alport syndrom		Q878 Andre spesifiserte medfødte misdannelsessyndromer Hereditær nefritt Arvelig nefritt	Alport syndrom er et sjeldent og arvelig syndrom karakterisert ved nyresykdom og hørselstap som utvikler seg over tid. Noen ganger påvirkes også synet. Nyresykdommen gir i enkelte tilfeller alvorlig nyresvikt som må behandles med dialyse og/eller nyretransplantasjon.
ALS - Amyotrofisk lateralsklerose		G12.2 Sykdom i motoriske nevroner N99 Sykdom i nervesystemet IKA	ALS er en progressiv neurodegenerativ sykdom som selektivt rammer de motoriske nevroner. Resulterer i en gradvis økende lammelse av tverrstripet muskulatur. Vær obs på svelgeproblemer og sekretstagnasjon.
Amyloidose	E850 Familiær arvelig ikke-nevrogen amyloidose E851 Familiær arvelig nevrogen amyloidose E852 Uspesifisert familiær arvelig amyloidose E853 Sekundær systemisk amyloidose	Familiær middelhavsfeber Amyloid polyneuropati (portugisisk) T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Amyloidose er en tilstand med avleiring av protein i forskjellige organer som følge av betennelsestilstander. Symptomene varierer avhengig av hvilket organ som rammes, men kan medføre blødninger og organsvikt med respektive symptomer fra særlig nyre, lever og hjerte.

Andersen-Tawil syndrome	E854 Organbegrenset amyloidose E858 Annen spesifisert amyloidose E859 Uspesifisert amyloidose		
		K80 Hjerterytmie	En ledningsforstyrrelse i hjertet som medfører at pasienten har risiko for livstruende arytmi. Pasientene må unngå en rekke legemidler som forlenger QT-tiden.
Angioødem	T783 Angionevrotisk ødem	A92 Allergi/allergisk reaksjon Angionevrotisk ødem HEA Hereditært angioødem Non histamine-induced angioedema Non-histamin angioødem Quinckes ødem	Pasienten kan få akutte hevelser av underhud og slimhinner i ansikt og øvre luftveier. Kan ha et stormende forløp med respirasjonssvikt som konsekvens hvis ikke behandling iverksettes raskt.
Antifosfolipidsyndrom		B99 Blod/lymfe/milt sykdom Trombofili	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.
Antikardiolipinsyndrom		B99 Blod/lymfe/milt sykdom Trombofili	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.
Antitrombinmangel		B99 Blod/lymfe/milt sykdom Trombofili	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.
Aortaaneurisme/ disseksjon	I710 Aortadisseksjon [enhver del] I712 Torakalt aorta-aneurisme uten opplysning om ruptur I714 Abdominalt aorta-aneurisme uten opplysning om ruptur I716 Torakoabdominalt aorta-aneurisme uten opplysning om ruptur I719 Aorta-aneurisme med uspesifisert	Abdominalt aortaaneurisme Aneurisme under oppfølging K99 Hjerterarsykdom Thorakalt aortaaneurisme	Aortaaneursimer som følges konservativt eller venter på behandling kan rumpere. Dette kan være vanskelig å erkjenne, vurder muligheten som et ledd i diagnostikken.

	lokalisasjon, uten opplysning om ruptur		
Argininemi		T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Arginino-suksininsyreuri		T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Bardet-Biedl syndrom (BBS)		A90 Medfødt feil/multiple medfødte feil Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB) Q878 Andre spesifiserte medfødte misdannelsesyndromer	LMBB/BBS er et sjeldent medfødt syndrom med et vidt spekter av kliniske funn som overvekt, retinitis pigmentosa (degenerasjon av øyets netthinne), polydactyli (overtallige fingre/tær), forsinket utvikling, og redusert nyrefunksjon. Andre problemer kan være munn/tannproblemer, hjerteproblemer, astma, lærevansker, talevansker, psykiske lidelser og diabetes mellitus. I akuttsituasjon vær spes. obs på mulig nyresvikt og hjerteproblemer.
Bartters syndrom		E268 Annen spesifisert hyperaldosteronisme Hyperprostaglandin E syndrome Primary renal tubular hypokalemic alkalosis T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Bartters syndrom er en sjelden genetisk sykdom som fører til lave verdier kalium i blodet. Symptomer kan være parestesier, lammelser eller kramper. Pasientene er avhengig av kaliumsubstitusjonsbehandling, og tilstander som oppkast, diaré og feber kan forverre symptomene og føre til økt behov for substitusjon.

Bernard-Souliers syndrom		Blodplatedefekt B83 Purpura/ koagulasjonsdefekt	Mangel på eller dysfunksjonelle blodplater medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader.
Binyrebarksvikt	E271 Primær binyrebark-insuffisiens E273 Legemiddelutløst binyrebark-insuffisiens E250 Medfødte adrenogenitale forstyrrelser i tilknytning til enzytmangel E896 Hypofunksjon av binyre etter kirurgisk eller medisinske prosedyrer	CAH Cortisolmangel E272 Addisonkrise E274 Annen og uspesifisert binyrebark-insuffisiens Kortisolmangel Mb. Addison Medfødt binyrebarksvikt Morbus Addison Addisons sykdom Congenital adrenal hyperplasia Kongenitt adrenogenital hyperplasi T99 Endokrin/metabolsk/ernærings sykdom	Binyrebarksvikt gir mangel på hormonet kortisol og behandles vanligvis med kortisoltilskudd. Trenger dosejusteringer ved fysisk og psykisk stress som bl.a. kirurgi. Ved for lave nivåer kan en rekke symptomer opptre, innledningsvis ofte kvalme, brekninger, magesmerter og feber. Kan også utvikle psykoser, kramper og koma og i verste fall livstruende sjokk med blant annet hypoglykemi, dehydrering, elektrolyttforstyrrelser og død. Må ha umiddelbar behandling ved mistanke.
Blodgruppeantistoff påvist/Blodtransfusjons reaksjon	T803 ABO-uforlikelighetsreaksjon T804 Rh-uforlikelighetsreaksjon T808 Andre spesifiserte komplikasjoner etter infusjon, transfusjon og terapeutisk injeksjon T809 Ikke spesifisert komplikasjon etter infusjon, transfusjon og terapeutisk injeksjon	A87 Komplikasjon etter medisinsk behandling Blodtypeantistoff Erytrocyttantistoff R760 Forhøyet antistofftiter Rhesus-uforlikelighetsreaksjon T805 Anafylaktisk sjokk som skyldes serumbehandling T806 Andre serumreaksjoner Trombocytantistoff	Pasienter med påvist blodgruppeantistoff må ha spesielle tiltak ved blodtransfusjon. Selv transfusjon med "kriseblod" (0 Rh-) vil kunne gi livstruende hemolyse hos pasienter som har sirkulerende erytrocyttantistoffer.
Blodproptendens	D686 Annen trombofili D685 Primær trombofili	APC Aktivert protein C-resistens Antifosfolipid-syndrom Antikardiolipin-syndrom Antitrombinmangel B99 Blod/lymfe/milt sykdom Trombofili Faktor V Leidenmutasjon Hyperkoagulasjon Protein C-mangel Protein S-mangel	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.

Blødersykdom		Protrombingen- mutasjon Tilstedeværelse av lupus antikoagulant	
	D689 Uspesifisert koagulasjonsforstyrrelse D680 Von Willebrands sykdom D681 Arvelig mangel på koagulasjonsfaktor XI D682 Arvelig mangel på andre koagulasjonsfaktorer	B83 Purpura/koagulasjon sdefekt Hemofili Koagulasjonsdefekt	Blødersykdommer medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader. Akutt kirurgi bør utføres i samråd med Seksjon for blødsykdommer ved Rikshospitalet.
CADASIL		A90 Medfødt feil/multiple medfødte feil B99 Blod/lymfe/milt sykdom CADASIL syndrom Cerebral Autosomal- Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalo- pathy Cerebral autosomal dominant arteriopati K91 Cerebrovaskulær sykdom K92 Aterosklerose/ perifer karsykdom N99 Sykdom i nervesystemet Leukoencefalopati	En arvelig lidelse som påvirker blodkarene i hjernen. Medfører meget høy risiko for hjerneslag selv i ung alder.
Charcot-Marie-Tooths sykdom		G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati	Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT) er en arvelig nevropati. CMT gir muskelsvekkelse og nedsatt følelse i hender og føtter, og fører derfor til ustødig gange og dårlig balanse. Personer med CMT kan derfor virke beruset uten å ha drukket alkohol. Forsiktighet ved foreskriving av nye medisiner. Narkose: Narkose vil i seg selv ikke forårsake problemer, men forlenget effekt og eventuelt respirasjonspåvirkning kan forekomme etter narkose. Pasienten må derfor overvåkes etter narkose.
CHARGE syndrom		Q87.8 Andre spesifiserte medfødte misdannelses- syndromer, ikke klassifisert annet sted	Medfødt genetisk lidelse. Akuttmedisinsk konsekvens: obs midtlinjedefekter ved intubasjon, skjelettanomali; obs ved hyperekstensjon av nakken

Citrullinemi		T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Cleidocranial dysplasi (CCD)		L82 Medfødt feil i muskel- og skjelettsystemet Q740 Andre medfødte misdannelser i overekstremitet	Medfødt arvelig feil i skjelettutviklingen som kjennetegnes av ufullstendige eller manglende kragebein, forsinket lukking av fontanellene og skallens sømmer, samt ulike tannproblemer. Tilstanden gir avvikende hode- og ansiktstrekk og ofte lav kroppshøyde. Den mentale utviklingen er normal. OBS akuttsituasjon: Økt risiko for atlanto- occipital/axial dislokalisering ved intubering!
CPT 1		T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, feber, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime (glukosepolymer) for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde med glukosepolymer- eller parenteral ernæring med glukose 12-15%. Fett skal ikke gis intravenøst.
CPT 2		T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, feber, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime (glukosepolymer) for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde med glukosepolymer- eller parenteral ernæring med glukose 12-15%. Fett skal ikke gis intravenøst.
Craniopharyngioma		T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom Kraniopharyngiom	Hypofysesvikt fører til svikt i produksjonen av et eller flere hormoner. Symptomene kan variere veldig, blant annet grader av binyrebarksvikt,

			hypotyreoidisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.
Cystisk fibrose	E840 Cystisk fibrose med lungesyntomer E841 Cystisk fibrose med tarmsyntomer E848 Cystisk fibrose med andre spesifiserte symptomer E849 Uspesifisert cystisk fibrose	T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom Cystic fibrosis (CF)	Arvelig sykdom som gir kronisk hoste med seigt, purulent ekspektorat og kroniske sinusittsymptomer samt endret avføring, malnutrisjon og redusert allmenntilstand. Vekst- og utviklingsretardasjon (sen pubertet). OBS akutsituasjon: Kan gi alvorlig påvirkning av respirasjon.
Dissosiativ lidelse	F449 Uspesifisert dissosiativ lidelse [konversjonslidelse]	Dissosiative lammelser Funksjonelle lammelser Funksjonelle kramper PNES	Dissosiative lidelser finnes i flere varianter, og innebærer først og fremst en manglende kobling mellom symptomer og årsak, vilje og funksjon (f.eks. manglende gangfunksjon selv om fysikken fungerer som den skal). Vanligst er "PNES" (psykogene ikke-epileptiske anfall) og tilstander med lammelser og følelsesforstyrrelse av ikke organisk årsak. Psykogene ikke-epileptiske anfall er epilepsiliknende anfall som antas å ha psykiske årsaker. Mange pasienter med slike anfall får en feilaktig epilepsidiagnose og årelang medisinerings med antiepileptika. Anfallet representerte ofte store diagnostiske og terapeutiske utfordringer.
Dravet syndrom		G404 Annen generalisert epilepsi og epileptiske syndromer GEFS+ Generalized epilepsy with febrile seizures plus N88 Epilepsi SMEI Severe myoclonic epilepsy of infancy	Genetisk sykdom med alvorlig epilepsi, utviklingshemning i varierende grad, atferdsvansker og høy forekomst av status epileptikus. Feber og høy kroppstemperatur av annen årsak kan være anfallsfremkallende. Anfall bør stoppes så snart som mulig med diazepam eller midazolam. Natriumkanalblokkerer (f. eks. karbamazepin, fenytoin, og lamotrigin) kan forverre anfallssituasjonen.
Dystrofia myotonica		N99 Sykdom i nervesystemet Steinerts sykdom	Muskelsykdommer kan påvirke respirasjonsevnen etter narkose. Kan også ha skjult kardiomyopati eller ledningsforstyrrelser. Krever individuell utredning før narkose. Økt effekt av muskelrelaksantia enn andre, og også økt risiko for

			å utvikle malign hypertermi krever spesiell oppmerksomhet ved valg av narkosemidler.
Døvblindhet		F94 Blindhet H86 Døvhhet/hørselstap H905 Uspesifisert nevrogen hørselstap H540 Blindhet, begge øyne	Kan gi vesentlige kommunikasjonsutfordringer for pasienten og kan gi diagnostiske problemer f.eks mistolkes som hjerneslag.
Ehlers-Danlos syndrom, vaskulær type	Q796 Ehlers-Danlos syndrom	L82 Medfødt feil i muskel- og skjelettsystemet	Medfødt bindevevssykdom med betydelig økt risiko for dilatasjon av, eller akutt blødning fra store arterier, ruptur av tarm, eller ruptur av livmor under graviditet.
Eisenmenger syndrom		K82 Pulmonal hjertesykdom	Eisenmengers syndrom er pulmonal hypertensjon som skyldes medfødt misdannelse i hjertet. Pasientene har hjertesvikt, respirasjonssvikt og kan ha både blødnings- og blodproppendens.
Epidermolysis bullosa (EB)	Q810 Epidermolysis bullosa simplex Q812 Epidermolysis bullosa dystrophica Q818 Annen spesifisert epidermolysis bullosa Q819 Uspesifisert epidermolysis bullosa	S83 Medfødt feil i hud/underhud Herlitz' syndrom	Arvelig hudsykdom som karakteriseres ved at det dannes blemmer i ulike lag av huden. Enkelte alvorlige former kan innebære risiko for slimhinneløsning ved intubering, kateterisering e.l. Bruk ikke tape/plaster på huden.
Fabry sykdom		Anderson-Fabrys sykdom Angiokeratoma corporis diffusum E752 Annen sfgolipidose Mb. Fabry Morbus Fabry T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	En enzymdefekt som kan gi alvorlig påvirkning av CNS og hjertet. De kan få massive smerteanfall.
Faktor V Leidenmutasjon		B99 Blod/lymfemilt sykdom Trombofili	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.
Fenylketonuri / Føllings sykdom	E700 Klassisk fenylketonuri	Mb. Følling PKU T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	En medfødt forstyrrelse av stoffskiftet av aminosyren fenylalanin. Pasientene trenger en spesiell lavproteindiett for å unngå alvorlig symptomer.
Feokromocytom		Binyremarg-hyperplasi D350 Godartet svulst i binyre (glandula suprarenalis)	Feokromocytom er en hormonproduserende svulst, oftest godartet. Pasient kan ha diffuse nevrologiske symptomer, hypertensiv krise, hjerteinfarkt m.m. Forsiktighet må utvises ved anestesi og enkelte

		E275 Binyremarghyper- funksjon Feocromocytom Hypersekresjon av katekolamin Phaeochromo- cytoma T73 Svulst i endokrine organ IKA T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom IKA	legemidler, da dette kan utløse komplikasjoner.
Fibrodysplasia ossificans progressiva	M611 Myositis ossificans progressiva/Fibrodyspla sia ossificans progressiva	FOP L99 Muskel- og skjelettsykdom Myositis ossificans Progredierende myositis ossificans Progressiv fibrodysplasi Stone Man Syndrome	En bindevevssykdom der skadet muskelvev omdannes til benvev i stedet for å heles, eksempel ved intramuskulære injeksjoner og kirurgi. Det kan være intubasjonsvansker og hjerte- og lungeproblemer.
Forstyrrelse i fettsyremetabolismen	E713 Forstyrrelse i metabolismen av fettsyrer	CPT 1 CPT 2 Fettsyreoksydasjons defekt Forstyrrelse i fettsyrestoffskifte LCHAD MCAD T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, feber, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime (glukosepolymer) for å unngå livstruende metabolsk dekompensering. Ved brekninger må de ha sonde med glukosepolymer- eller parenteral ernæring med glukose 12-15%. Fett skal ikke gis intravenøst.
Galaktosemi	E742 Forstyrrelser i galaktosemetabo- lismen	Galaktokinase- mangel T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Enzymsvikt som gjør at pasienten må ha melkefri diett. Har ofte ekspressive språk- /talevansker som kan gi problemer med kommunikasjon. Medikamenter med laktose/melkesukker skal om mulig unngås. Obs ved bruk av sondemat.
Gitelmans syndrom		N258 Andre uspesifiserte forstyrrelser som skyldes svekket tubulær funksjon i nyre Hyperprostaglandin E syndrome Primary renal tubular hypokalemic alkalosis T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Gitelmans syndrom er en sjelden genetisk sykdom som fører til lave verdier av kalium og magnesium i blodet. Symptomer kan være parestesier, lammelser eller kramper. Pasientene er avhengig av magnesium- og kaliumsubstitusjonsbehandling, og tilstander som oppkast, diaré og feber kan forverre symptomene og føre til økt behov for substitusjon.

Gjennomgått subaraknoidalblødning	I60 Subaraknoidal-blødning I600 Subaraknoidal-blødning fra carotissifon og carotisbifurkatur I601 Subaraknoidal-blødning fra arteria cerebri media I602 Subaraknoidal-blødning fra arteria communicans anterior I603 Subaraknoidal-blødning fra arteria communicans posterior I604 Subaraknoidal-blødning fra arteria basilaris I605 Subaraknoidal-blødning fra arteria vertebralis I606 Subaraknoidal-blødning fra andre intrakranielle arterier I607 Subaraknoidal-blødning fra uspesifisert intrakraniell arterie I608 Annen spesifisert subaraknoidal-blødning I609 Uspesifisert subaraknoidal-blødning	Hemorrhagia subaracnoidalis Hjernehinneblødning K90 Hjerneslag SAH	En type blødning i hjernen med stor sjanse for gjentagelse.
Glanzmanns trombasteni		Blodplatedefekt B83 Purpura/koagulasjonsdefekt	Mangel på eller dysfunksjonelle blodplater medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader.
Glutarsyreuri		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til katabolisme (skader, operasjoner, brekninger, feber, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime (glukosepolymer) for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde med glukosepolymer- eller parenteral ernæring med glukose 12-15%.
Glycogen storage disease	E740 Glykogenlagrings-sykdom	GSD McArdle Glykogenlagrings-sykdom Glykogenoser Pompes sykdom T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom der pasient ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, febe, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime/karbohydrat for å unngå hypoglykemi. Ved brekninger må de ha sonde med

			glukosepolymer eller parenteral ernæring med glukose 10%.
Hemofili A (Klassisk hemofili)	D66 Arvelig mangel på koagulasjonsfaktor VIII	B83 Purpura/koagulasjonsdefekt Koagulasjonsdefekt	Blødersykdommer medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader. Akutt kirurgi bør utføres i samråd med Seksjon for blødersykdommer ved Rikshospitalet.
Hemofili B	D67 Arvelig mangel på koagulasjonsfaktor IX	B83 Purpura/koagulasjonsdefekt Koagulasjonsdefekt	Blødersykdommer medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader. Akutt kirurgi bør utføres i samråd med Seksjon for blødersykdommer ved Rikshospitalet.
Herlitz' syndrom	Q811 Epidermolysis bullosa letalis	S83 Medfødt feil i hud/underhud	Arvelig hudsykdom som karakteriseres ved at det dannes blemmer i ulike lag av huden. Enkelte alvorlige former kan innebære risiko for slimhinneløsning ved intubering, kateterisering e.l. Bruk ikke tape/plaster på huden.
Hjernetumor	C711 Pannelapp (lobus frontalis) C712 Tinninglapp (lobus temporalis) C713 Isselapp (lobus parietalis) C714 Bakhodelapp (lobus occipitalis) C715 Hjerneventrikkel C716 Lillehjerne (cerebellum) C717 Hjernestamme C718 Overlappende svulst i hjerne C719 Hjernesvulst, uspesifisert	N99 Sykdom i nervesystemet Glioblastom Neoplasma malignum cerebri Ondartet svulst i CNS Ondartet svulst i hjerne Svulster i sentralnervesystemet Tumor cerebri	Svulst i hjernen kan medføre en rekke komplikasjoner, både i form av blødning, epileptiske anfall m.m.
Hunters sykdom (MPS II)	E761 Mukopolysakkaridose, type II	T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Mukopolysakkaridose er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer som skyldes mangelfull nedbrytning av mukopolysakkarider. OBS: Akuttsituasjon/anestesi: Atlantoaxial ustabilitet forekommer. Fare for klem på medulla.
Huntingtons sykdom (HS)	G10 Huntingtons sykdom	Huntington Chorea N99 Sykdom i nervesystemet Setesdalsrykkja	Arvelig sykdom med ufrivillige bevegelser. Kognitiv svekkelse og andre symptomer som kan feiloppfattes og/eller gjøre det

			vanskelig å vurdere om vitale funksjoner kan være truet.
Hurlers sykdom (MPS I)	E760 Mukopoly-sakkaridose, type I	T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Mukopolysakkaridose er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer som skyldes mangelfull nedbrytning av mukopolysakkarider. OBS: Akuttsituasjon/anestesi: Atlantoaxial instabilitet forekommer. Fare for klem på medulla.
Hydrocephalus	G910 Kommuniserende hydrocephalus G911 Obstruktiv hydrocephalus G912 Lavtrykks-hydrocephalus G913 Uspesifisert posttraumatisk hydrocephalus G918 Annen spesifisert hydrocephalus G919 Uspesifisert hydrocephalus	N99 Sykdom i nervesystemet Vannhode	Hydrocefalus gir utvidelse av væskefylte hulrom i hjernen. Ofte forbundet med for høyt trykk i kraniet. Fare for herniering. En rekke vanlige symptomer kan være tegn på livstruende herniering.
Hyperammonemi		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Hypofysesvikt	E230 Hypopituitarisme E232 Diabetes insipidus (hypofysær)	Kraniopharyngiom Craniopharyngioma Kallmanns syndrom Lorain-Levi-dvergvekst Panhypopituitarisme Sheehans syndrom Simmonds sykdom T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom hypofysesvulst	Hypofysesvikt fører til svikt i produksjonen av et eller flere hormoner. Symptomene kan variere veldig, blant annet grader av binyrebarksvikt, hypotyroidisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.
Hypofysesvulst		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Hypofysesvikt fører til svikt i produksjonen av et eller flere hormoner. Symptomene kan variere veldig, blant annet grader av binyrebarksvikt, hypotyroidisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.

Hypoparatyreoidisme		E20.0 Idiopatisk hypoparatyreoidisme E20.1 Pseudohypoparatyreoidisme E20.8 Annen spesifisert hypoparatyreoidisme E20.9 Uspesifisert hypoparatyreoidisme E20 Hypoparatyreoidisme Hypoparathyreoidisme Hypoparathyreoidismus T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Mangel på parathormon, et hormon som vedlikeholder korrekt nivå av kalsium i blodet. Kalsiummangel kan blant annet gi alvorlige hjerterytmeforstyrrelser og respirasjonssvikt i tillegg til en rekke andre symptomer.
Idiopatisk trombocytopeni (ITP)	D693 Idiopatisk trombocytopenisk purpura	Blodplatedefekt B83 Purpura/koagulasjonsdefekt	Mangel på eller dysfunksjonelle blodplater medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader.
Immunsvikt	D800 Arvelig hypogammaglobulinemi D84 Annen immunsvikt D81 Kombinert immunsvikt D820 Wiskott-Aldrichs syndrom B23 Humant immunsviktvirus-sykdom med andre tilstander som følge	B99 Blod/lymfe/milt sykdom Hypogammaglobulinemi Immundefekt AIDS HIV	Pasienter med immunsvikt kan få alvorlige infeksjoner maskert som ordinære infeksjoner. Krever spesiell årvåkenhet og forebygging mot infeksjon ved operative inngrep.
Isovaleriansyreemi		E711 Andre forstyrrelser i metabolismen av grenede aminosyrer Aminosyrefeil T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Jervell-Lange-Nielsen		K80 Hjertearytmi	En ledningsforstyrrelse i hjertet som medfører at pasienten har risiko for livstruende arytmi. Pasientene må unngå en rekke legemidler som forlenger QT-tiden.
Kallmanns syndrom		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Hypofysesvikt fører til svikt i produksjonen av et eller flere hormoner. Symptomene kan

Karnitinmangel			varierte veldig, blant annet grader av binyrebarksvikt, hypotyreoidisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.
		Carnitinmangel E713 Forstyrrelse i metabolismen av fettsyrer T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Karnitinmangel er en potensielt dødelig, medfødt forstyrrelse i omsetningen av fettsyrer og medfører bl.a. kardiomyopati, hypoglykemi og leversvikt. Pasientene må ha substitusjonsbehandling med karnitin resten av livet. Økt risiko ved anestesi.
Lang QT-syndrom		I498 Andre spesifiserte hjertearytmier Jervell-Lange-Nielsen Andersen-Tawil syndrome Romano-Ward syndrome Forlenget QT-tid-syndrom (LQTS) K80 Hjertearytmi	En ledningsforstyrrelse i hjertet som medfører at pasienten har risiko for livstruende arytmier. Pasientene må unngå en rekke legemidler som forlenger QT-tiden.
	LCHAD	T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, feber, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime (glukosepolymer) for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde med glukosepolymer- eller parenteral ernæring med glukose 12-15%. Fett skal ikke gis intravenøst.
Loeys-Dietz syndrom		L82 Medfødt feil i muskel- og skjelettsystemet Q875 Andre medfødte misdannelses-syndromer med andre skjelettforandringer	Medfødt bindevevssykdom med betydelig risiko for dilatasjon av, eller akutt blødning fra store arterier.
Lorain-Levi-dvergvekst		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom Hypofysær dvergvekst	Hypofysesvikt fører til svikt i produksjonen av et eller flere hormoner. Symptomene kan variere veldig, blant annet grader av binyrebarksvikt, hypotyreoidisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.

Malign hypertermi	T883 Ondartet hypertermi som skyldes anestesi	A87 Komplikasjon etter medisinsk behandling Hypertermi under anestesi Ondartet hypertermi	Malign hypertermi er en plutselig reaksjon på enkelte narkosemidler som kan være livstruende. De som har hatt malign hypertermi må unngå utløsende agens i fremtiden.
Maple syrup urine disease	E710 «Maple syrup urine disease»	Amino acid disorders Aminosyrefeil MSUD T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Marfans syndrom	Q874 Marfans syndrom	A90 Medfødt feil/multiple medfødte feil Marfans sykdom Mb Marfan Morbus Marfan	Medfødt bindevevssykdom med svekkelse av kollagen. Kan bl.a medføre forandringer i hjerte-karsystemet. Økt risiko for utvidelse av og ruptur av hovedpulsåren og løse øyelinser.
Maroteaux-Lamys sykdom (MPS VI)		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Mukopolysakkaridose er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer som skyldes mangelfull nedbrytning av mukopolysakkarider. OBS: Akuttsituasjon/anestesi: Atlantoaxial instabilitet forekommer. Fare for klem på medulla.
Mastocytose	Q822 Mastocytose	S83 Medfødt feil i hud/underhud Urticaria pigmentosa	Sykdom pga. ansamling av for mange mastceller dvs. celler som er viktige i allergiske reaksjoner. Pasienter med mastocytose kan få en kraftig allergilignende reaksjon som kan føre til rask sjokkutvikling når de utsettes for: vepsestikk, opiater, kontrastmidler, NSAIDS eller andre medisiner, næringsstoffer, latex, fysisk stress, varme, kulde etc. Dette må behandles som anafylaksi/ anafylaktisk sjokk, avhengig av alvorlighetsgrad.
MCAD		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, feber, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime (glukosepolymer) for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde med

			glukosepolymer- eller parenteral ernæring med glukose 12-15%. Fett skal ikke gis intravenøst.
MELAS		G318 Andre spesifiserte degenerative sykdommer i sentralnervesystemet G713 Mitokondriemyopati, ikke klassifisert annet sted Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes N99 Sykdom i nervesystemet	MELAS er en arvelig mitokondriesykdom som angriper sentralnervesystemet. Pasienten kan få hjerneslag-lignende episoder som kan mistolkes som epilepsi. Andre sentrale organer som hjerte og nyre kan også påvirkes.
Metylmalonsyreemi		E711 Andre forstyrrelser i metabolismen av grenede aminosyrer METHYLMALONIC ACIDEMIA MMA Organic acidemias Organisk aciduri T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Mitokondriesykdom	G713 Mitokondriemyopati, ikke klassifisert annet sted	Kearns-Sayre MNGIE Mitokondriemyopati Mitokondriopati N99 Sykdom i nervesystemet	Mitokondriopater krever spesielle tiltak ved behandling, f.eks. ved infeksjoner/sepsis. Bl.a. er aminoglykosider og mecillinam strengt kontraindisert ved visse mitokondriopater. De kan også bli alvorlig syke ved kort opphold av næringsinntak som f.eks. omgangssyke.
Morbus Osler	I780 Arvelig hemoragisk teleangiektasi	Arvelig hemoragisk teleangiektasi HHT Hereditær hemoragisk teleangiektasi K99 Hjertekarsykdom Mb Osler Osler-Rendu-Weber Oslers sykdom	Gir hyppige neseblødninger og sivblødninger i mage-tarm. Kan ha blodkar-malformasjoner i lunger, hjerne og lever som kan gi tung pust og fare for blødning og abscesser. Pasienter med ubehandlede malformasjoner i lungene bør ha antibiotika-profylakse ved tannbehandling og ved kirurgiske inngrep.
Morquios sykdom (MPS IV)		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Mukopolysakkaridoser er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer som skyldes mangelfull nedbrytning av mukopolysakkarider. OBS: Akuttsituasjon/anestesi:

			Atlantoaxial instabilitet forekommer. Fare for klem på medulla.
Moyamoyasykdom	I675 Moyamoyasykdom		Misdannelser i hjernekar som plutselig kan begynne å blø. Kan i noen tilfeller gi diffuse symptomer som ikke gir mistanke om hjerneblødning.
MPS IX		T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Mukopolysakkaridose er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer som skyldes mangelfull nedbrytning av mukopolysakkarider. OBS: Akuttsituasjon/anestesi: Atlantoaxial instabilitet forekommer. Fare for klem på medulla.
Mukopolysakkaridose	E763 Uspesifisert mukopoly-sakkaridose E762 Andre mukopoly-sakkaridose	Hurlers sykdom (MPS I) Hunters sykdom (MPS II) MPS IX Maroteaux-Lamys sykdom (MPS VI) Morquios sykdom (MPS IV) Sanfilippos sykdom (MPS III) Slys sykdom (MPS VII) T99 Endokrin/metabolsk/ ernæringssykdom	Mukopolysakkaridose er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer som skyldes mangelfull nedbrytning av mukopolysakkarider. OBS: Akuttsituasjon/anestesi: Atlantoaxial instabilitet forekommer. Fare for klem på medulla.
Muskeldystrofi Becker		N99 Sykdom i nervesystemet	Muskelsykdommer kan påvirke respirasjonsevnen etter narkose. Kan også ha skjult kardiomyopati eller ledningsforstyrrelser. Krever individuell utredning før narkose. Økt effekt av muskelrelaksantia enn andre, og også økt risiko for å utvikle malign hypertermi krever spesiell oppmerksomhet ved valg av narkosemidler.
Muskeldystrofi Duchenne		N99 Sykdom i nervesystemet	Muskelsykdommer kan påvirke respirasjonsevnen etter narkose. Kan også ha skjult kardiomyopati eller ledningsforstyrrelser. Krever individuell utredning før narkose. Økt effekt av muskelrelaksantia enn andre, og også økt risiko for å utvikle malign hypertermi krever spesiell oppmerksomhet ved valg av narkosemidler.
Muskeldystrofi Emery-Dreifuss		N99 Sykdom i nervesystemet	Muskelsykdommer kan påvirke respirasjonsevnen etter narkose. Kan også ha skjult kardiomyopati eller ledningsforstyrrelser. Krever individuell utredning før narkose.

			Økt effekt av muskelrelaksantia enn andre, og også økt risiko for å utvikle malign hypertermi krever spesiell oppmerksomhet ved valg av narkosemidler.
Muskeldystrofier/myopatier	G710 Muskeldystrofi G711 Myotone lidelser G712 Medfødte myopatier	N99 Sykdom i nervesystemet Dystrofia Myotonica Erb-Duchenne palsy G718 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer G719 Uspesifisert primær muskelsykdom Muskeldystrofi Becker Muskeldystrofi Duchenne Muskeldystrofi Emery-Dreifuss Pompes sykdom Steinerts sykdom Thomsens sykdom	Muskelsykdommer kan påvirke respirasjonsevnen etter narkose. Kan også ha skjult kardiomyopati eller ledningsforstyrrelser. Krever individuell utredning før narkose. Økt effekt av muskelrelaksantia enn andre, og også økt risiko for å utvikle malign hypertermi krever spesiell oppmerksomhet ved valg av narkosemidler.
Myasthenia gravis	G700 Myasthenia gravis	Myasteni N99 Sykdom i nervesystemet	En autoimmun sykdom i nervesystemet som påvirker bl.a. respirasjon. Opptil 1/5 av pasientene kan oppleve kriser der de utvikler akutt respirasjonssvikt. Krever forsiktighet ved anestesi.
Noonans syndrom		Q87.1 Medfødte misdannelsesyndromer som hovedsakelig fører til kortvoksthet	En sjelden, medfødt tilstand som kjennetegnes av bestemte ansiktstrekk, medfødt hjertefeil, kortvoksthet, lærevansker, forsinket utvikling, nyremisdannelser, forstyrrelser i lymfesystemet og blødningsforstyrrelser. OBS akutt: Risiko for økt blødningstendens, nakkeanomali og hjertefeil.
Organisk aciduri		E723 Forstyrrelser i metabolismen av lysin og hydroksylisin Glutarsyreuri Organic acidemia Glutarsyreemi T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til katabolisme (skader, operasjoner, brekninger, feber, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime (glukosepolymer) for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde med glukosepolymer- eller parenteral ernæring med glukose 12-15%.
Ornithin transkarbamylase-mangel (OTC)		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom Ornithine transkarbamylase deficiency	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner,

			brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Osteogenesis imperfecta	Q780 Osteogenesis imperfecta	L82 Medfødt feil i muskel- og skjelettsystemet	Medfødt bindevevstilstand med bl.a økt risiko for brudd. Mange undergrupper. Obs instabilitet/trange forhold i nakke og spesielle forholdsregler ved narkose. Forsiktig håndtering for å unngå brudd.
Panhypopituitarisme		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Hypofysesvikt fører til svikt i produksjonen av et eller flere hormoner. Symptomene kan variere veldig, blant annet grader av binyrebarksvikt, hypotyreoidisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.
Paraneoplastisk syndrom		Paraneoplasi T73 Svulst i endokrine organ T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom D489 Svulst med usikkert eller ukjent malignitetspotensial G130 Paraneoplastisk nevrologi og nevrologi M360 Dermato(poly)-myositt ved neoplastisk sykdom	En rekke livstruende situasjoner kan oppstå som følge av cytokin- eller hormonproduksjon fra en svulst eller immunreaksjonen mot denne.
Paroksysmal nokturnal hemoglobinuri	D595 Paroksysmal nokturnal hemoglobinuri	B82 Anemi Marchiafava-Micheli syndrome	Sjelden lidelse som gir destruksjon av røde blodlegemer. Kan gi leukopeni og trombocytopeni. Krever forsiktighet ved anestesi og spesiell tromboseprofylakse.
Pompes sykdom		N99 Sykdom i nervesystemet	Muskelsykdommer kan påvirke respirasjonsevnen etter narkose. Kan også ha skjult kardiomyopati eller ledningsforstyrrelser. Krever individuell utredning før narkose. Økt effekt av muskelrelaksantia enn andre, og også økt risiko for å utvikle malign hypertermi krever spesiell oppmerksomhet ved valg av narkosemidler.
Porfyri	E802 Annen porfyri	Akutt porfyri Akutt intermitterende porfyri (AIP) Porphyria acuta	Akutte porfyrisykdommer kan gi livstruende akutte nevroviscerale anfall som kan utløses av bl.a. en rekke vanlige

Prader-Willi syndrom		Hereditær koproporfyri (HCP) Porphyria variegata (PV) T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	legemidler. Se http://www.napos.no for mer informasjon om hvilke legemidler som må unngås samt informasjon om behandling av akutte anfall.
		Q87.1 Medfødte misdannelsessyndromer som hovedsakelig fører til kortvoksthet	Medfødt tilstand som kjennetegnes av varierende grad av utviklingshemning og/eller lærevansker. Høy smerteterskel kan føre til oversette brudd og feildiagnose ved magesmerter. Akuttmedisinsk konsekvens : Sentral apnoe, nedsatt respons på hyperkapni, trange oropharyngeale forhold.
Propionsyreemi		Amino acid disorders Aminosyre E711 Andre forstyrrelser i metabolismen av grenede aminosyrer Organic acidemias Organisk aciduri PROPIONIC ACIDEMIA T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Protein C-mangel		B99 Blod/lymfe/milt sykdom Trombofili	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.
Protein S-mangel		B99 Blod/lymfe/milt sykdom Trombofili	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.
Protrombingenmutasjon		B99 Blod/lymfe/milt sykdom Trombofili	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.

Pseudocholinesterase-mangel		A90 Medfødt feil/multiple medfødte feil Cholinesterase-mangel Kolinesterasemangel Pseudokolinesterase mangel E880 Forstyrrelser i plasmaproteinmetabolisme, ikke klassifisert annet sted	Enzymmangel som gjør at muskelrelaksantia nedbrytes senere enn normalt og kan medføre lammelse og respirasjonssvikt i lang tid etter administrasjon.
Pulmonal hypertensjon	I279 Uspesifisert pulmonal hjertesykdom (kronisk cor pulmonale) I270 Primær pulmonal hypertensjon I272 Annen sekundær pulmonal hypertensjon	Eisenmenger syndrom I278 Andre spesifiserte pulmonale hjertesykdommer I271 Kyfokoliotisk hjertesykdom K82 Pulmonal hjertesykdom	Pulmonal hypertensjon er forhøyet blodtrykk i lungekretsløpet. Avhengig av bakenforliggende årsak kan pasientene ha risiko for hjertesvikt, respirasjonssvikt og blodproppendens.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen (uspes. genvariant)		farmakogenetikk CYP2C9 CYP2C19 CYP2D6 Cytokrom p450	Påvist genetisk avvik i CYP-enzymssystemet kan påvirke metabolisme av en rekke medikamenter. Det finnes genvarianter som både kan gi økte og reduserte serumnivåer av flere medikamenter. Er det påvist et genetisk avvik bør dette vurderes før man starter behandling med legemidler som nedbrytes eller aktiveres via CYP-systemet.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2C19 *17/*17		farmakogenetikk Cytokrom p450	Ultrarapid metaboliserer: Genotypen tilsier økt metabolisme og økt dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2C19 (f.eks. klopidogrel) vil denne genotypen gi økt risiko for bivirkninger.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2C19 *2/*2		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metaboliserer: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2C19 (f.eks. klopidogrel) vil denne genotypen gi redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2C19 *2/*3		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metaboliserer: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2C19 (f.eks. klopidogrel) vil

		denne genotypen gi redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2C19 *2/*4	farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2C19 (f.eks. klopidogrel) vil denne genotypen gi redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2C19 *3/*3	farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2C19 (f.eks. klopidogrel) vil denne genotypen gi redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2C19 *3/*4	farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2C19 (f.eks. klopidogrel) vil denne genotypen gi redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2C19 *4/*4	farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2C19 (f.eks. klopidogrel) vil denne genotypen gi redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2C9 *3/*3	farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier sterkt nedsatt metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2C9 (f.eks. losartan) vil denne genotypen gi redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *1/*1 >2 genkopier	farmakogenetikk Cytokrom p450	Ultrarapid metabolisers: Genotypen tilsier ultrarask metabolisme og økt dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen økt risiko for bivirkninger.

Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *3/*3		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *3/*4		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *3/*41		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier sterkt nedsatt metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *3/*5		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *3/*6		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *4/*4		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *4/*41		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier sterkt nedsatt metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen,

			kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *4/*5		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *4/*6		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *5/*41		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier sterkt nedsatt metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *5/*5		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *5/*6		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *6/*41		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier sterkt nedsatt metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.

Påvist genetisk avvik i CYP-metabolismen: CYP2D6 *6/*6		farmakogenetikk Cytokrom p450	Poor metabolisers: Genotypen tilsier ingen metabolisme og lavere dosebehov av legemidler som brytes ned av dette enzymet. For prodrugs som aktiveres via CYP2D6 (f.eks. tamoksifen, kodein og tramadol) gir denne genotypen redusert effekt.
Respirasjonssvikt type II		J961 Kronisk respirasjonssvikt KOLS Lungesykdom R99 Luftveissykdom IKA Åndedrettsforstyrrelser	Type II respirasjonssvikt er definert som hypoksi med hyperkapni. Pasientene har hatt en for høy konsentrasjon av CO ₂ i blodet over tid og utviklet toleranse for det. Vis ekstra forsiktighet ved tilførsel av oksygen. Det er risiko for at tilførsel av oksygen medfører CO ₂ -narkose.
Romano-Ward syndrome		K80 Hjerterytmie	En ledningsforstyrrelse i hjertet som medfører at pasienten har risiko for livstruende arytmie. Pasientene må unngå en rekke legemidler som forlenger QT-tiden.
Ryggmargsbrokk	Q050 Cervikal spina bifida med hydrocephalus Q051 Torakal spina bifida med hydrocephalus Q052 Lumbal spina bifida med hydrocephalus Q053 Sakral spina bifida med hydrocephalus Q054 Uspesifisert spina bifida med hydrocephalus Q055 Cervikal spina bifida uten hydrocephalus Q056 Torakal spina bifida uten hydrocephalus Q057 Lumbal spina bifida uten hydrocephalus Q058 Sakral spina bifida uten hydrocephalus Q059 Uspesifisert spina bifida Q070 Arnold-Chiaris syndrom	Arnold Chiari malformasjon Meningomyelocele Myelomeningocele N85 Medfødt feil i nervesystemet Spina Bifida Syringomyelocele	Medfødt nevralkrøsedefekt. Ofte kombinert med hydrocephalus. Obs mulig shuntsvikt. Ved Arnold Chiari malformasjon må man være obs på mulighet for komplikasjoner ved narkose og kirurgiske inngrep.
Sanfilippus sykdom (MPS III)		T99 Endokrin/metabolsk/ernærings sykdom	Mukopolysakkaridose er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer som skyldes mangelfull nedbrytning av mukopolysakkarider. OBS: Akutsituasjon/anestesi: Atlantoaxial ustabilitet

Sarkoidose			forekommer. Fare for klem på medulla.
	D860 Sarkoidose i lunge D861 Sarkoidose i lymfeknuter D862 Sarkoidose i lunge med sarkoidose i lymfeknuter D863 Sarkoidose i hud D868 Sarkoidose med andre og kombinerte lokalisasjoner D869 Uspesifisert sarkoidose	B99 Blod/lymfe/milt sykdom Sarcoidose Sarcoidosis	Kan utvikle hyperkalsemi som medfører uspesifikke symptomer med risiko for hjerterytmeforstyrrelse.
Scotts syndrom		Blodplatedefekt B83 Purpura/koagulasjonsdefekt	Mangel på eller dysfunksjonelle blodplater medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader.
Sheehans syndrom		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Hypofysesvikt fører til svikt i produksjonen av et eller flere hormoner. Symptomene kan variere veldig, blant annet grader av binyrebarksvikt, hypotyreoidisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.
Shwachman-Diamond syndrom (SDS)		A90 Medfødt feil/multiple medfødte feil Shwachman-Bodian-Diamond syndrom Shwachman-Diamond-Oski syndrom D610 Genetisk betinget aplastisk anemi	Medfødt arvelig lidelse med affeksjon av beinmarg, pankreas, lever og skjelett. Alvorlig akutt benmargsvikt, myelodysplastisk syndrom, alvorlige livstruende bakterielle infeksjoner som krever intensiv behandling. Blødningsepisoder kan forekomme.
Simmonds sykdom		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Hypofysesvikt fører til svikt i produksjonen av et eller flere hormoner. Symptomene kan variere veldig, blant annet grader av binyrebarksvikt, hypotyreoidisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.
Situs inversus	Q893 Situs inversus	A90 Medfødt feil/multiple medfødte feil Malrotasjon Dextrocardia	Pasienter har en speilvendt lokalisering av organer som kan medføre vesentlig diagnostiske misforståelser.
Slys sykdom (MPS VII)		T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Mukopolysakkaridoser er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer som skyldes mangelfull nedbrytning

			av mukopolysakkarider. OBS: Akuttsituasjon/anestesi: Atlantoaxial instabilitet forekommer. Fare for klem på medulla.
Splenektomert/Aspleni	D730 Hyposplenisme	B99 Blod/lymfe/milt sykdom Fjernet milt Miltatrofi Postoperativ aspleni	Pasienter uten fungerende milt løper en betydelig høyere risiko enn andre for alvorlig systemisk pneumokokksykdom, med svært rask sykdomsutvikling og høy dødelighet. Splenektomerte bør derfor informeres nøye om dette, og følges jevnlig av sin lege både med tanke på vaksinasjon og tidlig antibiotikabehandling av bl.a. luftveisinfeksjoner.
Steinerts sykdom		N99 Sykdom i nervesystemet	Muskelsykdommer kan påvirke respirasjonsevnen etter narkose. Kan også ha skjult kardiomyopati eller ledningsforstyrrelser. Krever individuell utredning før narkose. Økt effekt av muskelrelaksantia enn andre, og også økt risiko for å utvikle malign hypertermi krever spesiell oppmerksomhet ved valg av narkosemidler.
Storage pool deficiencies		Blodplatedefekt B83 Purpura/koagulasjon sdefekt	Mangel på eller dysfunksjonelle blodplater medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader.
Sturge Weber syndrom		A90 Medfødt feil/multiple medfødte feil Encephalotrigeminal angiomatosis Q858 Andre spesifiserte fakomatoser, ikke klassifisert annet sted	Sturge Weber-pasienter har tendens til å få hjerneslag-lignende tilfeller med påfølgende hemiparese. Disse kan også være vanskelig å skille fra epileptiske anfall, men trenger forskjellig strategi for utredning og behandling.
Svelgparese		D21 Svelgebesvær Dysfagi Dysphagia J392 Andre sykdommer i svelg PEG-sonde Parenteral ernæring R13 Dysfagi Svelgparalyse Svelgvansker	Svelgparese eller alvorlig svelgebesvær kan resultere i at væske og mat kommer ned i pasientens luftveier. Dette kan igjen resultere i livstruende situasjoner. Noen slike pasienter har operert inn en sonde som går direkte inn i magesekken ("PEG-sonde")
Thomsens sykdom		N99 Sykdom i nervesystemet	Muskelsykdommer kan påvirke respirasjonsevnen etter narkose. Kan også ha skjult kardiomyopati eller ledningsforstyrrelser. Krever individuell utredning før narkose.

			Økt effekt av muskelrelaksantia enn andre, og også økt risiko for å utvikle malign hypertermi krever spesiell oppmerksomhet ved valg av narkosemidler.
Tilstedeværelse av lupus antikoagulant		B99 Blod/lymfe/milt sykdom Trombofili	Pasienter med unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.
Trombocytapati	D691 Kvalitative blodplatedefekter D692 Annen ikke-trombocytopenisk purpura	Blodplatedefekt B83 Purpura/koagulasjon sdefekt	Mangel på eller dysfunksjonelle blodplater medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader.
Trombocytopeni	D696 Uspesifisert trombocytopeni D695 Sekundær trombocytopeni D694 Annen primær trombocytopeni	B83 Purpura/koagulasjon sdefekt Blodplatedefekt D690 Allergisk purpura Scotts syndrom Storage pool deficiencies Idiopatisk trombocytopeni (ITP) Trombocytopenisk purpura	Mangel på eller dysfunksjonelle blodplater medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader.
Trombocytopenisk purpura		Blodplatedefekt B83 Purpura/koagulasjon sdefekt D690 Allergisk purpura	Mangel på eller dysfunksjonelle blodplater medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader.
Tuberøs sklerose	Q851 Tuberøs sklerose	A90 Medfødt feil/multiple medfødte feil Bournevilles disease TSC Tuberous Sclerosis Complex	Genetisk sykdom som medfører vekst av benigne svulster i mange ulike organer, med ulike konsekvenser i ulike aldersgrupper. Barnealder: Svulster i hjertet. Barn og ungdom: Vekst av svulster i hjernen som kan gi høyt trykk. Ungdom og voksne: Vekst av svulster i nyrene som kan gi nyresvikt og blødninger. Voksne kvinner: Lungeforandringer. Hele livet: Epilepsi.
Ureasyklusdefekter	E722 Forstyrrelser i ureasyklus	Argininemi Arginino-suksininsyreuri Citrullinemi Defekt i urinsyresyklus Ornithin transkarbamylase-	Stoffskiftesykdom der pasienten ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasienten skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves

Vaskulære malformasjoner i hjernen		mangel (OTC) Ornithine transcarbamyrase deficiency Hyperammonemi T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom urea cycle disorder	akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
	I671 Hjerneaneurisme, uten ruptur Q282 Arteriovenøs misdannelse i cerebrale kar	Aneurisme under oppfølging Cerebralt aneurisme Cerebrovaskulært aneurisme Hjerneaneurisme K91 Cerebrovaskulær sykdom Moyamoyasykdom Q283 Andre misdannelser i cerebrale kar	Misdannelser i hjernekar som plutselig kan begynne å blø. Kan i noen tilfeller gi diffuse symptomer som ikke gir mistanke om hjerneblødning.
Velocardiofacialt syndrom - Di Georges syndrom	D821 Di Georges syndrom	22q11 syndrom 22q11.2 syndrom conotruncal anomali face syndrom kromosom 22Q11-syndrom VCFS	Medfødt lidelse. Akuttmedisinsk konsekvens: obs midtlinjedefekter ved intubasjon, skjelettanomalier (obs ved hyperekstensjon av nakken), hypokalsemi, immunsvikt.
Wilson's sykdom		E830 Forstyrrelser i kobbermetabolismen Hepatolentikulær degenerasjon Morbus Wilson T99 Endokrin/metabolsk/ernæringssykdom	Kan medføre leversvikt og øsofagusvaricer, akutte nevropsykiatriske symptomer inkl. epileptiske anfall