

The graphic features a dark blue background with various white alphanumeric codes scattered across it, resembling medical or diagnostic codes. The text 'ICD-11' is prominently displayed in the center in a large, white, sans-serif font.

ICD-11

International Classification of Diseases 11th Revision

The global standard for diagnostic health information

KAPITEL 20

DEN FØRSTE (UOFFICIELLE) DANSKE VERSION

udarbejdet af
Camilla Rosendal
ADDspeaker.net

INTRODUKTION

Formålet med dette dokument er, at give dig som læser, en mulighed for at få det første indtryk af den samlede nye ICD-11 - på dansk.

ADDspeaker har forsøgt at være tro mod den originale engelske tekst, men på grund af mængden af tekst der har skulle oversættes, har vi været nødtvunget til at anvende en semi-automatisk oversætter fra Deepl.com.

Denne version er på ingen måde officiel, indeholder ikke hele den originale tekst og har alene et informativt formål.

God fornøjelse,

Camilla Rosendal, ADDspeaker (juni 2023)

Vigtige fakta

Den globale standard for sundhedsdata, klinisk dokumentation og statistisk aggregering.

Mange anvendelsesmuligheder, herunder primær sundhedspleje

Grundigt og videnskabeligt opdateret og designet til brug i en digital verden.

Topmoderne teknologi reducerer omkostningerne til uddannelse og implementering.

Flersproget design letter global brug, mens forslagsplatformen tillader interessenter kan deltage i at holde ICD-11 opdateret.

Landene er allerede begyndt at forberede sig på implementeringen af ICD-11, med både engelske og spanske versioner online.

Hvad er ICD-11?

ICD-11 er den internationale standard for systematisk registrering, rapportering, analyse, fortolkning og sammenligning af mortalitets- og og morbiditetsdata. Denne 11. revision er resultatet af et hidtil uset samarbejde mellem klinikere, statistikere, klassifikations og IT-eksperter fra hele verden, hvilket gør den brugbar for disse grupper såvel som for kodere.

ICD-11 giver lande mulighed for at tælle og identificere deres mest presserende sundhedsproblemer ved hjælp af et opdateret og klinisk relevant klassifikationssystem. Sundhedstilstande og ulykker tildeles ICD-11-koder, hvilket resulterer i data, der kan bruges af regeringer til at designe effektive folkesundhedspolitikker og måle deres effekt, eller bruges til klinisk registrering.

For første gang er ICD fuldt elektronisk og giver i øjeblikket adgang til 17.000 diagnostiske kategorier med over 100.000 medicinske diagnostiske indekstermer. Den indeksbaserede søgealgoritme fortolker mere end 1,6 millioner termer. ICD-11 er nem at installere og bruge online eller offline ved hjælp af gratis 'container'-software.

Forbedringer i ICD-11

ICD-11 er en stor forbedring i forhold til tidligere revisioner. Den afspejler vigtige fremskridt inden for videnskab og medicin, og tilpasser klassifikationen med den nyeste viden om sygdomsbehandling og forebyggelse. Der er mere meningsfuldt klinisk indhold end i ICD-10.

Et væsentligt træk ved ICD-11 er den forbedrede lethed og nøjagtighed ved kodning, der kræver mindre brugertræning end nogensinde før, sammen med tilgængeligheden af online- og offline-funktioner. ICD-11 er klar til digital sundhed, til brug i flere IT-miljøer, med en ny API. Den præsenteres sammen med en række webtjenester, herunder flersproget support og indbygget brugervejledning.

ICD-11 - LÆSEVEJLEDNING

INDHOLDSMODELLEN

Indholdsmodellen er en struktureret ramme, der definerer hver entitet i ICD på en standardiseret måde. Formålet med indholdsmodellen er at præsentere den baggrundsviden, der danner grundlag for beskrivelsen af hver ICD-entitet på en systematisk måde, så den kan bruges på computer. ICD-11 har alt sit indhold i Foundation Component. Her er hver entitet specificeret ved en beskrivelse, maskinlæsbare egenskaber, der har værdier, og et eller flere forældre-barn-forhold. Yderligere links giver information til postkoordinering. Alle disse flerdimensionelle oplysninger kombineres derefter til en liste med gensidigt udelukkende kategorier - tabellisterne. Foundation Component indeholder oplysninger om, hvor og hvordan en bestemt enhed er repræsenteret i en tabel. En entitet kan blive en gruppering, en kategori eller bare en term, der f.eks. er opført i indekset.

Hver ICD-entitet kan ses ud fra forskellige dimensioner. Indholdsmodellen repræsenterer hver af disse dimensioner som en "egenskab". De vigtigste komponenter i sygdomsbeskrivelserne er inkluderet som forskellige egenskaber i indholdsmodellen. De vigtigste egenskaber i indholdsmodellen er:

ICD-begrebets titel

Hierarki, type og anvendelse

Forælder
Type
Anvendelse

Tekstuel(le) definition(er)

Diagnosekrav (kort)
Definition (lang)

Termer

Indeks termer
Synonymer Inklusionstermer
Eksklusionstermer

Kliniske beskrivelser

Kropssystem(er)
Kropsdel(e) (anatomisk(e) sted(er))

Manifestationsegenskaber

Tegn og symptomer

Fund

Kausale egenskaber
Ætiologi Type

Infektion (agens)

Skade (mekanismer)

Risikofaktorer
Genomiske karakteristika
Tidsmæssige egenskaber
Alvorlighedsegenskaber
Funktionelle egenskaber
Egenskaber ved specifik tilstand
Behandlingsegenskaber
Diagnostiske kriterier

For hver ICD-enhed kan der gives forskellige egenskaber, hvis det er nødvendigt for at opnå det korrekte kodningsresultat. En koder kan bruge egenskaberne til bedre at forstå en tilstand, og hvordan den skal kodes, og egenskaberne gør det muligt for en koder at bestemme, hvor en tilstand skal placeres. Kun egenskaber, der er absolut nødvendige, er blevet defineret for at undgå behovet for hyppige opdateringer. Tilføjelser af egenskabsværdier på internationalt niveau håndteres gennem den regelmæssige opdateringscyklus, når kodningsproblemer indikerer, at det er nødvendigt at gøre det.

Der er fire niveauer af deskriptorinformation i ICD-11's indholdsmodel:

Fuldt specificeret term - Dette er en entydig titel, der ikke forudsætter kontekst. For eksempel "systemisk sygdom med overvejende gastrointestinale diarrésymptomer, der kan tilskrives vibrio cholera", i modsætning til "cholera" eller "andet" (hvor betydningen af andet ville have været klar ud fra den hierarkiske kontekst).

Kort beskrivelse - Den korte beskrivelse er en karakteristik (maks. 100 ord) af entiteten, som angiver ting, der altid er sande om en sygdom eller tilstand, og som er nødvendige for at forstå rubrikkens anvendelsesområde. Diagnosekrav indeholder ikke nødvendigvis elementer, der er beregnet til brug i almindelig epidemiologi, eller ting, der er kliniske kriterier.

Yderligere oplysninger - Dette er et tekstfelt, der ikke er obligatorisk, men som kan indeholde yderligere oplysninger om eller karakteristika for de sygdomme eller tilstande, der er inkluderet i entiteten. Dette tekstfelt giver mere kontekst til entiteten. For eksempel de mest almindelige epidemiologiske omstændigheder, formodede eller stærkt mistænkte ætiologiske agenser eller andre oplysninger, som måske ikke altid er sande, men som kan være almindelige, typiske eller forventede.

Kliniske eller diagnostiske kriterier - Det er meningen, at den skal indeholde et eller flere scenarier med kliniske kriterier og karakteristika, der er tilstrækkelige til at diagnosticere tilstanden eller syndromet i den givne klasse eller det givne koncept.

GENERELLE TRÆK VED ICD-11

Den vigtigste strukturelle nyskabelse i ICD-11 er, at den er bygget på en grundkomponent, hvorfra tabellisterne (såsom klassifikationen for morbiditets- og mortalitetsstatistikker) er afledt.

1.2.4.1 Kodestruktur

Koderne i ICD-11 er **alfanumeriske** og dækker området fra 1A00.00 til ZZ9Z.ZZ. Disse betegnes som **stamkoder**. Strukturen af stamkoder er beskrevet nedenfor:

Det første tegn i koden relaterer altid til kapitelnummeret. Det kan være et tal eller et bogstav.

Koder, der starter med 'X', angiver en udvidelseskode

Der er altid et bogstav i den anden position for at differentiere ICD-11-koder fra koderne i ICD-10.

Inkluderingen af et tvunget tal i den tredje tegnposition forhindrer stavning af "uønskede ord".

Bogstaverne 'O' og 'I' er udeladt for at forhindre forveksling med tallene '0' og '1'.

For eksempel er 1A00 en kode i kapitel 01, og BA00 er en kode i kapitel 11.

For eksempel: ED1E. EE

E svarer til et 'base 34-tal' (0-9 og A-Z; undtagen O, I);

D svarer til et 'base 24-tal' (A-Z; undtagen O, I); og

1 svarer til 'base 10 heltal' (0-9).

Det første E starter med '1' og er allokeret til kapitlet. (dvs. 1 er for det første kapitel, 2: kapitel 02, ... A kapitel 10, osv.)

Slutbogstavet Y er reserveret til restkategorien 'andet specificeret', og slutbogstavet 'Z' er reserveret til restkategorien 'uspecificeret'. For de kapitler, der har mere end 240 blokke, bruges 'F' ('andet specificeret') og 'G' ('uspecificeret') også til at angive restkategorier (på grund af begrænsninger i kodningspladsen).

1.2.4.2 Ensartede ressourceidentifikatorer

Alle entiteter har en Uniform Resource Identifier (URI), som er en streng af tegn, der entydigt identificerer en bestemt ICD-11-entitet. Hver entitet har en specifik plads i hierarkiet af grupper og kategorier.

1.2.4.3 Blokkoder

Enheder på højere niveau i ICD-11 (kaldet 'blokke') kan bruges til at rapportere aggregerede statistikker. Blokke har dog ikke kategorikoder, da det ikke er meningen, at de skal bruges til kodning. Blokke har deres egne URI'er (f.eks. er URI'en for Neoplasmer <http://id.who.int/icd/entity/1630407678>). Der kan også henvises til blokke med blok-ID'er. Kodestrukturen for blok-ID'er er 11 tegn lang (f.eks. "BlockL1-1A0").

1.2.4.4 Stamkoder

Koder i ICD-11's tabelliste, som kan bruges alene. Stamkoder kan være entiteter eller grupperinger af høj relevans i alle use cases, eller kliniske tilstande, der altid bør beskrives som en enkelt kategori. Stamkoder er designet til at sikre, at der i use cases, der kun kræver én kode pr. case, indsamles meningsfuld information.

1.2.4.5 Udvidelseskoder og postkoordinering

Udvidelseskoderne består af grupper af koder, f.eks. anatomi, agens, histopatologi og andre aspekter, der kan bruges til at tilføje detaljer til en stamkode. Udvidelseskoder må ikke bruges alene i forbindelse med statistisk klassifikation, men skal tilføjes til en stamkode. Udvidelseskoder kan bruges i en anden sammenhæng, f.eks. til dokumentation af udstyr. Ikke alle udvidelseskoder kan bruges sammen med alle stamkoder.

Kapitel 20 - Udviklingsmæssige anomalier

Obs: Der er brugt en semi-automatisk oversætter, **DeepL.com**, grundet den store mængde tekst, som har skulle oversættes - så bær venligst over med eventuelle sproglige forviklinger og små fejl eller mangler i oversættelsen, tak!

Udviklingsmæssige anomalier

Diagnosekrav

Dette kapitel omfatter tilstande, der skyldes, at et bestemt kropssted eller kropssystem ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

Strukturelle udviklingsanomalier, der primært påvirker ét kropssystem

Diagnosekrav

En deformation, der er etableret før fødslen af en anatomisk struktur.

Strukturelle udviklingsanomalier i nervesystemet

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at nervesystemet ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA00 Anencefali eller lignende anomalier

Diagnosekrav

En misdannelse i nervesystemet forårsaget af manglende lukning af neuroporer. Spædbørn fødes med intakt rygmarv, lillehjerne og hjernestamme, men mangler dannelse af neurale strukturer over dette niveau. Kraniet er kun delvist dannet, men øjnene er som regel normale.

LA00.0 Anencefali

Diagnosekrav

Anencefali er en neuralrørsdefekt, karakteriseret ved fuldstændig eller delvis fravær af kraniehvælvingen og den dækkende hud, hvor hjernen mangler eller er reduceret til en lille masse. De fleste tilfælde er dødfødte, selvom nogle spædbørn er blevet rapporteret at overleve i et par timer. I de fleste tilfælde afslører obduktionsfund fravær af binyrer. Anencefali er sandsynligvis multifaktoriel, resultatet af genmiljø-interaktioner. Familietilfælde med en tilsyneladende autosomal recessiv arvemåde er blevet beskrevet, men de fleste tilfælde er sporadiske. Folinsyre- og zinkmangel, såvel som moderens fedme, har vist sig at være risikofaktorer.

LA00.00 Kraniorachischisis

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at neuralrøret ikke lukker fuldstændigt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved fuldstændig fravær af kraniet, omfattende defekter i hvirvlerne og huden og fravær af hjernen.

LA00.1 Iniencephaly

Diagnosekrav

Iniencephaly er en sjælden form for neuralrørsdefekt, hvor en misdannelse af den cervico-occipitale forbindelse er forbundet med en misdannelse af centralnervesystemet. Kardinaltræk er occipital knogledefekt, delvist eller totalt fravær af halshvirvler, fosterets retrofleksion af hovedet og karakteristisk fravær af nakken. Det er forbundet med misdannelser af centralnervesystemet (spina bifida og/eller anencefali), gastrointestinale (omphalocoele) og kardiovaskulære systemer.

LA00.2 Acefali

LA00.3 Amyelencefali

Diagnosekrav

Amyelencephaly er fraværet af både hjernen og rygmarven.

LA01 Cefalocele

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at kraniet ikke lukker sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved herniering af hjernebinderne. Denne tilstand kan vise sig ved herniering af hjernen eller forsinket udvikling. Bekræftelse sker gennem observation af hernierede hjernebinder ved billeddannelse.

LA02 Spina bifida

Diagnosekrav

Spina bifida er den mest almindelige af en gruppe fødselsdefekter, der kaldes neuralrørsdefekter. Spina bifida påvirker ryggraden og nogle gange også rygmarven. Aperta spina bifida definerer den dorsale misdannelse af rygshvirvler, der er forbundet med forskellige grader af rygmarvsdefekter. Der kan dannes en lomme af hud, som indeholder hjernebinder (meningocele) eller rygmarv og hjernebinder (myelomeningocele). Der skelnes mellem forskellige undertyper afhængigt af defektens placering. Konsekvenserne er paraplegi (lammede underekstremiteter), hydrocephali, Chiari-misdannelse (resultat af den påsatte rygsøjle under livet i livmoderen), urin- og anorektal inkontinens. Intensiteten af tegnene varierer meget med læsionens niveau og omfang.

LA02.0 Spina bifida cystica

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at neuralrøret ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved nerveskader og tilstedeværelsen af meningocele på ryggen. Denne tilstand kan vise sig med fysisk eller mental svækkelse.

LA02.00 Myelomeningocele med hydrocephalus

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at neuralrøret ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved nerveskade og hydrocephalus. Denne tilstand kan også vise sig med syringomyeli, hofte luksation, hovedpine, kvalme, opkastning, sløret syn, balanceproblemer, blærekontrolproblemer, meningitis eller mental svækkelse.

LA02.01 Myelomeningocele uden hydrocephalus

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at neuralrøret ikke lukker fuldstændigt under fosterets udvikling. Denne tilstand er karakteriseret ved nerveskader. Denne tilstand kan også vise sig med syringomyeli, hofte luksation, hovedpine, kvalme, opkastning, sløret syn, balanceproblemer, blærekontrolproblemer, meningitis eller mental svækkelse.

LA02.02 Myelocystocele

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at neuralrøret ikke lukker fuldstændigt under fosterets udvikling. Tilstanden er karakteriseret ved huddækkede lumbosakrale masser, en arachnoid foret meningocele, der er direkte kontinuert med det spinale subarachnoidale rum, og en lavtliggende hydromyelisk rygmarv, der krydser meningocelen og udvider sig til en stor terminal cyste. Denne tilstand kan vise sig med neural skade og deraf følgende svækkelse af funktionen under myelocystocele-stedet.

LA02.1 Spina bifida aperta

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at neuralrøret ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved nerveskader, der stammer fra et kendt sted i rygsøjlen, tilkendegivet ved tilstedeværelsen af en meningocele eller myelomeningocele. Denne tilstand kan vise sig med fysisk eller mental svækkelse.

LA03 Arnold-Chiari-misdannelse type II

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at hjernen og rygmarven ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved, at både lillehjerne- og hjernestammevæv strækker sig ind i foramen magnum. Tilstanden kan vise sig ved delvist eller fuldstændigt fravær af cerebellar vermis, myelomeningocele, nakkesmerter, balanceproblemer, muskelsvaghed, følelsesløshed i lemmerne, svimmelhed, synsproblemer, synkebesvær, ringen for ørerne, høretab, opkastning, søvnløshed, depression eller forringelse af motoriske færdigheder.

LA04 Medfødt hydrocephalus

Diagnosekrav

En sygdom, der skyldes, at hjernen ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved en hurtig stigning i hovedomkredsen eller en usædvanlig stor hovedstørrelse på grund af overdreven ophobning af cerebrospinalvæske i hjernen. Tilstanden kan også vise sig ved opkastning, søvnhed, irritabilitet, nedadvendte øjne eller kramper. Bekræftelse sker gennem observation af cerebrospinalvæske i hjernens ventrikler ved hjælp af billeddannelse.

LA04.0 Hydrocephalus med stenose af Sylvius akvædukt

Diagnosekrav

Hydrocephalus med stenose af akvædukt af Sylvius (HSAS) eller Bickers-Adams syndrom er kendetegnet ved associeringen af hydrocefali, alvorligt intellektuelt underskud, spasticitet og adducerede tommelfingre og er en del af L1 syndromet (se dette udtryk).

LA05 Cerebrale strukturelle udviklingsanomalier

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at hjernen ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA05.0 Mikrocefali

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at hovedet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en hovedstørrelse, der er betydeligt mindre end normalt for deres alder og køn. Denne tilstand kan også vise sig med udviklingsforsinkelser, vanskeligheder med balance og koordination, kort statur, hyperaktivitet, mental retardering, anfald eller andre neurologiske abnormiteter.

LA05.1 Megalencefali

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at hjernen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved øget størrelse eller vægt af en ellers korrekt dannet hjerne. Denne tilstand kan også vise sig med anfald, motoriske underskud, mental retardering og mild kognitiv svækkelse.

LA05.2 Holoprosencephaly

Diagnosekrav

Holoprosencephaly er en hjernemisdannelse som følge af ufuldstændig spaltning af prosencephalon, der forekommer mellem den 18. og den 28. dag af graviditeten og påvirker både forhjernen og ansigtet. I de fleste tilfælde observeres ansigtsanomalier: cyklopi, snabel og median eller bilateral læbe/ganespalte i alvorlige former og okulær hypotelorisme eller solitær median maxillær central incisiv i mindre former. Disse sidstnævnte midtlinjedefekter kan forekomme uden de cerebrale misdannelser (mikroformer). Børn med HPE har mange medicinske problemer: udviklingsforsinkelse og ernæringsbesvær, epilepsi og ustabilitet i temperatur, hjertefrekvens og respiration. Endokrine lidelser som diabetes insipidus, binyrehypoplasi, hypogonadisme, thyreoideahypoplasi og væksthormonmangel er hyppige.

LA05.3 Corpus callosum agenesis

Diagnosekrav

Corpus callosum agenesis er den mest almindelige hjernemisdannelse og er karakteriseret ved helt eller delvist fravær af den interhemisfæriske hovedkommissur, corpus callosum.

LA05.4 Arrhinencephaly

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af svigt af olfaktoriske organer til at udvikle sig korrekt i den prænatale periode.

Denne tilstand er karakteriseret ved fravær af lugteløg og kanaler.

LA05.5 Unormal neuronal migration

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af unormal migration af neuronale celler i den prænatale periode. Disse tilstande kan vise sig med dårlig muskeltonus og motorisk funktion, kramper, udviklingsforsinkelser, mental retardering, manglende vækst og trives, vanskeligheder med at spise, hævelser i ekstremiteterne eller mikrocefali.

LA05.50 Polymikrogyri

Diagnosekrav

Polymikrogyri (PMG) er en cerebral kortikal misdannelse karakteriseret ved overdreven kortikal foldning og af lavvandede sulci. Mikroskopisk undersøgelse afslører unormal kortikal lagdeling. Topografisk fordeling af PMG er variabel, men bilateral symmetrisk perisylvian PMG (BPP) er den hyppigste form. PMG viser sig ved mildt intellektuelt underskud, epilepsi og pseudobulbar parese, som forårsager vanskeligheder med taleindlæring og fodring. Sværhedsgraden af PMG er meget afhængig af placeringen og størrelsen af det berørte område.

LA05.51 Kortikal dysplasi

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at cortex ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode, eller af traumer.

Denne tilstand er karakteriseret ved epileptiske anfald. Denne tilstand kan også vise sig med indlæringsvanskeligheder.

LA05.6 Encephaloklastiske lidelser

LA05.60 Porencefali

Diagnosekrav

Porencefali er karakteriseret ved et afgrænset intracerebralt hulrum af variabel størrelse, der kan være omkranset af unormalt polymikrogyrisk gråt stof. I ekstreme tilfælde kan dette hulrum resultere i en kommunikation mellem pialoverfladen og ventriklen; dette kaldes skizencefali.

LA05.61 Schizencephaly

Diagnosekrav

Schizencephaly er en sjælden medfødt cerebral misdannelse karakteriseret ved tilstedeværelsen af lineære kløfter i den ene eller begge hjernehalvdele, der strækker sig fra de laterale ventrikler til pialoverfladen af cortex, og som fører til en række neurologiske symptomer såsom epilepsi, motorisk underskud og psykomotorisk retardering.

LA05.62 Hydranencephaly

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af manglende udvikling af hjernehalvdelene i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved mangel på en forhjerne ved billedannelse. Denne tilstand kan vise sig med synshandicap, manglende vækst, døvhed, blindhed, spastisk quadriparese eller intellektuelle mangler.

LA05.7 Cystiske misdannelser i hjernen

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af udvidelse af tagpladen på hjernevesiklen eller af ekstraaksiale strukturer såsom en arachnoid membran eller migrerende ependymale celler. Denne sygdom er karakteriseret ved tilstedeværelsen af væskefyldte cyster i hjernen. Denne sygdom kan vise sig med asymmetri i kraniet, hjernekompression, forhøjet intrakranielt tryk, hydrocephalus, blødning eller anfald. Denne sygdom kan også være asymptomatisk. Bekræftelse sker gennem observation af intracerebrale cyster ved billeddannelse.

LA05.8 Colpocephaly

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af det hvide stof i den bagerste storhjerne har ikke udviklet sig eller fortykket i den prænatale periode. Disse tilstande er karakteriseret ved, at de occipitale horn - den bageste eller bageste del af de laterale ventrikler (hulrum) i hjernen - er større end normalt.

LA06 Strukturelle udviklingsanomalier i lillehjernen

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at hjernen ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA06.0 Dandy-Walker misdannelse

Diagnosekrav

Dandy-Walker misdannelse er sammenhængen mellem tre tegn: hydrocephalus, delvis eller fuldstændig fravær af cerebellar vermis og posterior fossa cyste, der støder op til den fjerde ventrikel.

LA06.1 Hypoplasi eller agenesis af cerebellare hemisfærer

Diagnosekrav

Cerebellar hypoplasi svarer til underudvikling af cerebellære strukturer, der kan involvere vermis og/eller cerebellar hemisfærer fra delvis til total agenesis. Det er blevet beskrevet i sammenhæng med forskellige kliniske enheder: kromosomale anomalier, in utero eksponering for toksiner og infektionsstoffer, metaboliske lidelser (forstyrrelser af glykosylering og CoQ10-mangel) og en lang række sjældne genetiske neurologiske sygdomme. Det kan være begrænset til lillehjernen eller påvirke andre CNS-strukturer: mellemhjernen (molarandsyndromer), pons og medulla (ponto-cerebellar hypoplasi), cerebral cortex (lissencephaly cerebellar hypoplasi syndromer).

LA06.2 Fokal cerebellar dysplasi

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at lillehjernen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand kan vise sig med hypotoni, ansigtsdeformiteter, abnormiteter i øjne eller i okulær motoricitet, kognitive mangler eller motorisk dysfunktion. Bekræftelse sker gennem observation af en misdannet lillehjernen ved billeddannelse.

LA07 Strukturelle udviklingsanomalier i neurenterisk kanal, rygmarv eller rygsøjle

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at neurenterikanalen, rygmarven og rygsøjlen ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA07.0 Primært bundet snoresyndrom

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at rygmarven ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved tøjring af rygmarven til rygmarven. Denne tilstand kan vise sig med vedhæng i lænden, radikulære smerter, svaghed, asymmetrisk hyporefleksi, spasticitet, sensoriske ændringer, dysfunktion af tarm eller blære eller motorisk dysfunktion. Bekræftelse er gennem observation af en tøjret rygmarv ved billeddannelse.

LA07.1 Diastematomyelia

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af svigt af rygmarven i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved adskillelse af rygmarven i to dele af en stiv eller fibrøs septum. Denne tilstand kan vise sig med misdannede ryghvirvler, smerter, svaghed, svækket gang, sensoriske ændringer i benene eller lukkemuskelforstyrrelser. Bekræftelse er gennem observation af en septum-forgrenet rygmarv ved at forestille sig.

LA07.2 Amyelia

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af misdannelser af rygmarven i svangerskabsperioden. Denne tilstand er karakteriseret ved fravær af sektioner af rygmarven.

LA07.3 Primær syringomyeli eller hydromyelia

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at rygmarvskanalen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved et hulrum i rygmarven, hvori cerebrospinalvæske kan ophobes. Bekræftelse er gennem observation af et væskefyldt hulrum i rygmarven ved billeddannelse.

LA07.4 Arnold-Chiari misdannelse type I

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at lillehjernen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved forlængelse af cerebellare mandler ind i foramen magnum, uden at involvere hjernestammen. Denne tilstand kan vise sig som asymptomatisk. Bekræftelse sker gennem observation af cerebellar tonsillens forlængelse ved billeddannelse.

Strukturelle udviklingsanomalier i øjet, øjenlåget eller tåreapparatet

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at øjet, øjenlåget og tåreapparatet ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA10 Strukturelle udviklingsanomalier i øjets globus

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der skyldes, at øjenkuglerne ikke udvikler sig korrekt i den antenatale periode.

LA10.0 Microphthalmos

LA10.1 Klinisk anophthalmos

Diagnosekrav

Dette refererer til det kliniske fravær af et eller begge øjne. Både kloden (det menneskelige øje) og det okulære væv mangler i kredsløbet. Fraværet af øjet vil forårsage en lille knoglebane, en forsnævret slimhinde, korte øjenlåg, reduceret palpebral fissur og malar prominens. Genetiske mutationer, kromosomale abnormiteter og prænatale miljø kan alle forårsage anophthalmia. Anophthalmia er en yderst sjældne sygdom og er for det meste rodfæstet i genetiske abnormiteter.

LA10.2 Buphthalmos

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved forstørrelse af øjets klode.

LA10.3 Medfødt makrophthalmos

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at øjet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er kendetegnet ved forstørrelse af øjets klode.

LA11 Strukturelle udviklingsanomalier i øjets forreste segment

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at det forreste segment af øjet ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA11.0 Blå sclera

Diagnosekrav

En tilstand i øjet, karakteriseret ved gennemsigtighed af sclera, således at den blå uvea er synlig.

LA11.1 Strukturelle udviklingsmæssige anomalier af hornhinden

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende udvikling af hornhinden i den prænatale periode.

LA11.2 Forreste segment dysgenese

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at øjets forreste strukturer ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode.

Denne tilstand kan vise sig med irishypoplasi, uregelmæssige og malplacerede pupiller, uklare hornhinder eller vedhæftninger af iris til hornhinden.

LA11.3 Aniridia

Diagnosekrav

Aniridia er en medfødt okulær misdannelse karakteriseret ved fuldstændig eller delvis fravær af iris. Det kan være isoleret eller en del af et syndrom (isoleret og syndromisk aniridi).

LA11.4 Coloboma af iris

Diagnosekrav

En sygdom i øjet, forårsaget af traumer eller medfødt genetisk mutation. Denne sygdom er karakteriseret ved hak eller huller i iris.

LA11.5 Medfødt hornhindeopacitet

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at hornhinden ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved opacitet af hornhinden.

LA11.6 Strukturelle forstyrrelser af pupillen

LA11.60 Uregelmæssig pupil i øjet

LA11.61 Iridoschisis

LA11.62 Anomalier i pupilfunktionen

Diagnosekrav

Dette er en gruppe af tilstande, der er forbundet med pupilfunktionen, som er at regulere mængden af lys, der kommer ind i øjet styret af irisens muskelstrukturer.

LA12 Strukturelle udviklingsanomalier af linse eller zonula

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at linsen og zonula ikke udvikler sig korrekt i løbet af den prænatale periode.

LA12.0 Coloboma af linsen

LA12.1 Medfødt grå stær

Diagnosekrav

Delvis eller fuldstændig uigennemsigtighed på eller i linsen eller kapslen i det ene eller begge øjne, forringer synet eller forårsager blindhed; typisk diagnosticeret ved fødslen

LA12.2 Medfødt afaki

Diagnosekrav

Medfødt primær afaki er en udviklingsmæssig øjendefekt karakteriseret ved fravær af linsen og kan være forbundet med variable sekundære øjendefekter (inklusive aplasi/dysplasi af det forreste øjensegment, mikroftalmi og i nogle tilfælde fravær af iris, retinal dysplasi eller sclerocornea).

LA12.3 Spherophakia

Diagnosekrav

En sygdom i øjet, forårsaget af homozygote mutationer i LTBP2-genet (Isolated spherophakia) eller af andre genetiske mutationer. Denne sygdom er karakteriseret ved små, sfæriske linser. Denne sygdom kan også vise sig med lentikulær nærsynethed, glaukom eller sublation af linsen ind i glaslegemet.

LA13 Strukturelle udviklingsanomalier i det bageste segment af øjet

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at øjets bageste segment ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Disse tilstande er karakteriseret ved kliniske, funktionelle eller morfologiske ændringer i øjets bageste segment.

LA13.0 Medfødte anomalier i glaslegemet

LA13.1 Coloboma i årehinden eller nethinden

Diagnosekrav

En tilstand af øjet karakteriseret ved fravær af nethinden i den nederste indre hjørne af øjet.

LA13.2 Coloboma af makula

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af misdannelse af macula på grund af nethindebetændelse i fødselsperioden eller af medfødt genetisk mutation. Denne sygdom er karakteriseret ved en tydeligt afgrænset defekt i makula.

LA13.3 Medfødt vitreoretinal dysplasi

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af fejludvikling af glaslegemet og nethinden.

LA13.5 Medfødt retinal aneurisme

LA13.6 Medfødte misdannelser af årehinde

Diagnosekrav

Disse er enkelte eller multiple defekter af morfogenesen af årehinden, øjets vaskulære lag, der kan identificeres ved fødslen eller under det intrauterine liv.

LA13.7 Medfødt misdannelse af optisk disk

LA13.70 Isoleret optisk nervehypoplasi

LA13.71 Symsnerveaplasi

LA13.72 Medfødt forhøjet optisk disk

LA13.73 Optisk diskus dysplasi

Diagnosekrav

deforme optiske diske, der ikke er i overensstemmelse med nogen genkendelig diagnostisk kategori

LA13.74 Megalopapilla

LA13.76 Coloboma af optisk disk

Diagnosekrav

Medfødt unormalt udseende af optisk disk på grund af ufuldstændig coaptation af den proksimale ende af den embryonale fissur i okulær udvikling

LA13.8 Visse medfødte misdannelser af øjets bagerste segment

LA13.80 Anastomose af retinale eller choroidale kar

LA14 Strukturelle udviklingsanomalier i øjenlåg, tåreapparat eller orbita

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende korrekt udvikling af øjenlåg, tåreapparat og orbita i den prænatale periode.

LA14.0 Strukturelle udviklingsmæssige anomalier af øjenlåg

LA14.00 Palpebral spalte eller coloboma

LA14.01 Kryptoftalmi

Diagnosekrav

Isoleret kryptoptalmi er en medfødt abnormitet, hvor øjenlågene er fraværende, og huden dækker øjenløget, som ofte er mikroftalmisk.

LA14.02 Medfødt entropion

LA14.03 Medfødt ektropion

LA14.04 Medfødt ptose

Diagnosekrav

Medfødt ptosis er karakteriseret ved overlegen øjenlåsdråbe tilstede ved fødslen.

LA14.05 Medfødt øjenlåsretraktion

LA14.06 Epibulbar choristoma

LA14.07 Ankyloblepharon filiforme adnatum

Diagnosekrav

Isoleret ankyloblepharon filiforme adnatum er karakteriseret ved tilstedeværelsen af enkelte eller flere tynde bånd af bindevæv mellem de øvre og nedre øjenlåg, hvilket forhindrer fuld åbning af øjet.

LA14.1 Strukturelle udviklingsmæssige anomalier af tåreapparat

Diagnosekrav

Dette refererer til strukturelle udviklingsmæssige anomalier i det fysiologiske system, der indeholder orbitale strukturer til tåreproduktion og dræning.

LA14.10 Aplasi af tåre- eller spytkirtler

LA14.11 Agenese af tårekanaler

Diagnosekrav

Isoleret medfødt alacrima er karakteriseret ved mangelfuld tåredannelse (lige fra fuldstændig fravær af tårer til hyposekretion af tårer), der er til stede fra fødslen.

LA14.12 Medfødt dacryocele

LA14.13 Medfødt agenesis af lacrimal punctum

LA14.14 Medfødt stenose eller forsnævring af tårekanal

LA14.2 Strukturelle udviklingsanomalier i kredsløb

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at kredsløbet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode.

Strukturelle udviklingsanomalier i øret

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at øret ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA20 Strukturel anomali i det eustakiske apparat

LA21 Mindre anomalier i pinnae

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der skyldes, at pinnae ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Disse tilstande er karakteriseret ved asymptomatiske abnormiteter i den synlige del af øret.

LA21.0 Makrotia

Diagnosekrav

1) Median ørelængde større end 2 SD over middelværdien og medianørebredde større end 2 SD over middelværdien (målt). 2) Tilsyneladende stigning i længde og bredde af pinna (subjektiv).

LA21.1 Udstående øre

LA21.2 Lavtstående øre

Diagnosekrav

Den øverste tredjedel af pinna er ikke over et plan defineret af den laterale canthi og den maksimale konvexitet af nakkekuden.

LA21.3 Misformet øre

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af misdannelser af øret i den prænatale periode.

LA22 Strukturelle udviklingsanomalier i øret, der forårsager hørenedsættelse

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at øret ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Disse tilstande er karakteriseret ved nedsat hørelse.

LA22.0 Microtia

Diagnosekrav

Microtia er en medfødt misdannelse af varierende sværhedsgrad af det ydre øre og mellemøret. Både arvelige faktorer (evidens for familiær kraniofacial mikrosomi og mønstre, der tyder på multifaktoriel arv) og vaskulære ulykker er involveret i sygdommens ætiologi. Specifikke årsagsfaktorer kan også omfatte rubella hos moderen under graviditetens første trimester. Microtia involverer almindeligvis den ydre kanal og mellemøret; derfor kan hørelsen blive påvirket. Microtia kan forekomme inden for et spektrum af grenbuedefekter (hemifacial mikrosomi, kraniofacial mikrosomi) eller kan manifestere sig som en uafhængig misdannelse. Den mikrotiske aurikel består af en uorganiseret rest af brusk knyttet til en variabel mængde bløddelslobule.

LA22.1 Anotia

Diagnosekrav

Fuldstændig fravær af aurikulære strukturer.

LA22.2 Aplasi eller hypoplasi af den ydre øregang

LA22.3 Strukturelle udviklingsmæssige anomalier af øreknogler

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende udvikling af øreknoglerne i den prænatale periode.

LA22.4 Strukturelle udviklingsmæssige anomalier i det indre øre

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at det indre øre ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode.

LA23 Otocephali

Diagnosekrav

Fejlplacering af de ydre ører med eller uden fusionsmikrostomi, og persistens af den buccopharyngeale membran, som sandsynligvis er sekundære effekter af fravær eller hypoplasi af mandibularbuen.

LA24 Tilbehør til øreklokken

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af udvikling af et aurikulært vedhæng i den prænatale periode.

Strukturelle udviklingsanomalier i ansigt, mund eller tænder

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at ansigtet, munden og tænderne ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA30 Strukturelle udviklingsanomalier i tænder og parodontale væv

LA30.0 Anodontia

Diagnosekrav

Anodontia er en genetisk lidelse, der almindeligvis defineres som fravær af alle tænder, der påvirker både midlertidige og permanente tandsæt, og den ses ekstremt sjældent i ren form uden associerede abnormiteter. Sjældne men mere almindelige end fuldstændig anodonti er hypodonti.

LA30.1 Hypodonti

Diagnosekrav

Hypodonti viser sig som mangel på en eller få (mindre end 6) permanente tænder uden nogen systemiske lidelser.

LA30.2 Oligodontia

Diagnosekrav

En genetisk tilstand karakteriseret ved udvikling af færre end det normale antal tænder. Diagnosen Oligodontia stilles normalt i tilfælde, hvor der mangler mere end seks tænder.

LA30.3 Hyperdonti

Diagnosekrav

er betingelsen om at have overtallige tænder, eller tænder, der vises ud over det almindelige antal tænder.

LA30.4 Abnormiteter i størrelse eller form af tænder

Diagnosekrav

En gruppe af tilstande karakteriseret ved unormal størrelse og form af tænder.

LA30.5 Anomalier i tandresorption eller -tab

LA30.50 Tidlig eksfoliering af tænder

LA30.51 Sen eksfoliering af tænder

LA30.6 Amelogenesis imperfecta

Diagnosekrav

Amelogenesis imperfecta viser sig med en sjælden unormal dannelse af emaljen eller det ydre lag af tandkronen. Amelogenesis imperfecta skyldes fejlfunktion af proteinerne i emaljen: ameloblastin, enamelin, tuftelin og amelogenin. Mennesker, der er ramt af amelogenesis imperfecta, har tænder med unormal farve: gul, brun eller grå; denne lidelse kan ramme et vilkårligt antal tænder i begge tandsæt. Tænderne har en højere risiko for huller i tænderne og er overfølsomme over for temperaturændringer samt hurtig nedslidning, overdreven tandstensaflejring og gingival hyperplasi.

LA30.7 Dentin dysplasi

LA30.8 Dentinogenesis imperfecta

LA30.9 Odontogenesis imperfecta

LA31 Strukturelle udviklingsanomalier i mund eller tunge

Diagnosekrav

Embryoføtale anomalier, der påvirker strukturen af maxillo-labiale eller mandibulære væv eller tunge.

LA31.0 Medfødt makroglossi

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at tunge ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er kendetegnet ved en større end normal tunge.

LA31.1 Hypoglossi eller aglossi

Diagnosekrav

Isoleret aglossia og hypoglossia er udtryk, der dækker spektret fra delvist til totalt fravær af tunge. Disse medfødte misdannelser er blevet klassificeret som en del af gruppen af oromandibulære lemmerhypogenese-syndromer (OLHS).

LA31.2 Ankyloglossia

Diagnosekrav

En tilstand af tunge, forårsaget af kort, stram, lingual frenulum eller sammensmeltning af tunge til mundbunden. Denne tilstand er karakteriseret ved vanskeligheder med taleartikulation på grund af begrænsning eller begrænsning i tungebevægelsen.

LA31.3 Makrostomia

Diagnosekrav

Medfødt makrostomi eller tværgående ansigtsspalte er en sjælden medfødt kraniofacial anomali. Det er sædvanligvis forbundet med deformiteter af andre strukturer udviklet fra den første og anden branchial bue og menes at være en del af manifestationerne af hemifacial mikrosomi, den næstmest almindelige medfødte kraniofaciale anomali.

LA31.4 Mikrostomi

Diagnosekrav

En tilstand i munden, forårsaget af medfødt genetisk mutation, forbrændinger eller skade. Denne tilstand er karakteriseret ved reduktion i størrelsen af mundhulen med eller uden involvering af hele mundhulen.

Spalter i læbe, alveole eller ganer

Diagnosekrav

En tilstand, der skyldes, at mundens strukturer ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved en sprække, der strækker sig på tværs af overlæben, næseroden, alveolaryggen eller ganen. Denne tilstand kan vise sig ved, at nyfødte ikke kan sutte eller synke, tilbagevendende mellemørebetændelse, transmissionshypoakusi eller abnormiteter i overkæbens laterale fortand.

LA40 Spaltet læbe

Diagnosekrav

Isoleret læbespalte er en embryopati af sprækketyper, der strækker sig fra overlæben til næseroden.

LA40.0 Læbespalte, ensidig

LA40.1 Læbespalte, bilateral

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at overlæben ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved to sprækker i overlæben og en kollapset og strakt næse gennem den ene side af overlæben. Denne tilstand kan forekomme med afbrydelse af sutning eller synke hos nyfødte.

LA40.2 Læbespalte, median

LA41 Læbe- og alveolespalte

Diagnosekrav

Læbe- og alveolespalte er en embryopati af sprækketyper, som involverer overlæben, næsebasen og alveolaryggen i varierende grad.

LA41.0 Læbespalte og alveolus, ensidig

LA41.1 Læbespalte og alveolus, bilateral

LA42 Ganespalte

Diagnosekrav

Ganespalte er en fissur-type embryopati, der påvirker den bløde og hårde gane i varierende grad.

LA42.0 Hård ganespalte

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af manglende udvikling af ganen i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en sprække, der strækker sig over ganen, inklusive den knoglede del af ganen. Denne tilstand kan forekomme med afbrydelse af sutning eller synke hos nyfødte.

LA42.1 Blød ganespalte

Diagnosekrav

Spaltet velum er en sprækkelig embryopati, der påvirker den bløde gane i varierende grad.

LA42.2 Spaltet drøvle

Diagnosekrav

Bifid drøbel er en embryopati af fissurtypen, der påvirker drøvlen på bagsiden af den bløde gane.

LA50 Medfødt velopharyngeal inkompetence

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at velum ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved ukorrekt lukning af velopharyngeal sphincter, nasal tale og vanskeligheder med at udtale visse bogstaver eller ord.

LA51 Ansigtsspalter

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at ansigtets strukturer ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Disse tilstande er karakteriseret ved en opdeling i knogler, blødt væv eller hud i ansigtet.

LA52 Asymmetri i ansigtet

Diagnosekrav

En tilstand, der skyldes, at ansigtet ikke udvikler sig symmetrisk i fostertilstanden.

LA53 Macrocheilia

Diagnosekrav

En tilstand, der er karakteriseret ved et læbevolumen over det normale. Denne tilstand kan medføre vanskeligheder med at tale, drikke, kontrollere spytksekretionen eller tygge.

LA54 Microcheilia

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at læberne ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved en læbestørrelse under det normale.

LA55 Kompressions-facies

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af neurovaskulær kompression af ansigtsnerven. Denne sygdom er karakteriseret ved ansigtsspasmer og unormalt ansigtsudtryk.

LA56 Pierre Robins syndrom

Diagnosekrav

Pierre-Robins syndrom (eller Pierre-Robin-sekvens) er karakteriseret ved en triade af orofaciale morfologiske anomalier bestående af retrognathisme, glossoptose og en posterior median velopalatal spalte. Denne tilstand kaldes en sekvens, fordi den posteriore ganespalte er en sekundær defekt, der er forbundet med abnorm mandibulær udvikling: mandibulær hypoplasi, der opstår tidligt i svangerskabet, får tungen til at blive holdt højt oppe i mundhulen, hvilket forhindrer fusion af de palatale hylder.

Strukturelle udviklingsanomalier i nakken

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at nakken ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA60 Nakke med svømmehud

Diagnosekrav

En tilstand, der skyldes, at halsens væv ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved en bred hals på grund af laterale hudfolder. Denne tilstand kan vise sig ved begrænset bevægelsesfrihed i nakken.

LA61 Medfødt sternomastoid tumor

LA62 Medfødt torticollis

Strukturelle udviklingsanomalier i åndedrætssystemet

LA70 Strukturelle udviklingsanomalier i næsen eller cavum

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at næsen og cavum ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA70.0 Arrhinia

Diagnosekrav

Også kaldet nasal agenesis, det er en meget sjælden anomali, hvor ekstern næse ikke udvikler sig, og næsehulen er helt eller delvist udslettet.

LA70.1 Bifid næse

Diagnosekrav

Isoleret bifid næse er defineret som en median næsespalte på grund af fusionsanomalier i de mediale næseprocesser, som kun kan involvere næsespidsen eller næsen på dens længde. Bifid næse kan også ses ved multiple misdannelsessyndromer som frontonasal dysplasi.

LA70.2 Choanal atresi

Diagnosekrav

Enhver tilstand hos nyfødte, forårsaget af manglende udvikling af næsen i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved indsnævring eller blokering af næseluftvejen af væv. Denne tilstand kan også vise sig med tilbagetrækning af brystet, medmindre barnet trækker vejret gennem munden eller græder, åndedrætsbesvær, cyanose og manglende evne til at amme og trække vejret på samme tid.

LA70.3 Medfødt perforeret næsesseptum

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af traumer under fødslen eller af manglende udvikling af næseskillevæggen i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved tilstedeværelsen af et hul i næseskillevæggen.

LA71 Strukturelle udviklingsanomalier i strubehovedet

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der skyldes, at strubehovedet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode.

LA71.0 Medfødt laryngomalaci

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at strubehovedet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne sygdom er karakteriseret ved kollaps af de supraglottiske strukturer i luftvejene under den inspiratoriske fase af respirationen, hvilket resulterer i inspiratorisk stridor. Denne sygdom kan også vise sig med regurgitation, emeser, hoste, kvælning, langsom fodring, vægttab, manglende trives, takypnø, suprasternale og substernale tilbagetrækninger, cyanose, pectus excavatum eller obstruktiv søvnapnø. Bekræftelse sker gennem verifikation af supraglottisk kollaps ved fleksibel laryngoskopi.

LA71.1 Laryngocele

Diagnosekrav

En tilstand af strubehovedet, karakteriseret ved en unormal sackulær dilatation af blindtarmen i strubehovedet i Morgagni. Denne tilstand kan også vise sig med hoste, hæshed, stridor, ondt i halsen eller hævelse af nakken. Alternativt kan denne tilstand være asymptomatisk.

LA71.2 Laryngeal hypoplasi

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at svælget og strubehovedet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en indsnævret luftvej og fremspring af tarme gennem navlen. Denne tilstand kan også vise sig med høj stemme, spinal krumning eller indlæringsvanskeligheder.

LA71.3 Medfødt subglottisk stenose

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at luftrørsringene ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved inspiratorisk stridor. Denne tilstand kan også vise sig med åndenød, besvær med at spise eller manglende trives. Bekræftelse sker gennem observation af stenosen ved fleksibel laryngoskopi.

LA72 Laryngotracheoesophageal spalte

Diagnosekrav

En laryngo-tracheo-oesophageal spalte (LC) er en medfødt misdannelse, der er karakteriseret ved en unormal, posterior, sagittal kommunikation mellem larynx og pharynx, der muligvis strækker sig nedad mellem trachea og oesophagus. Der er beskrevet fem typer af laryngo-tracheo-øsofageal spalte baseret på spaltens udstrækning nedad, som typisk korrelerer med symptomernes sværhedsgrad: Type 0 laryngo-tracheo-øsofageal spalte til Type 4 laryngo-tracheo-øsofageal spalte (se disse termer).

LA73 Strukturelle udviklingsanomalier i luftrøret

LA73.1 Medfødt tracheomalaci

Diagnosekrav

Medfødt tracheomalaci er en relativt ualmindelig anomali, der skyldes en iboende svaghed af den bruskagtige støtte af luftrøret, således at den er tilbøjelig til at kollapse, især under udånding.

LA74 Strukturelle udviklingsanomalier i bronkier

Diagnosekrav

Dette henviser til de strukturelle udviklingsanomalier i luftvejene i luftvejene, der leder luft ind i lungerne.

LA74.0 Medfødt stenose eller atresi af bronchus

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af afbrydelse af en lobar, segmental eller subsegmental bronchus med perifer slimpåvirkning i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved hyperinflation af den blokerede del af lungen. Denne tilstand kan vise sig med åndedrætsbesvær, infiltrativ lungebetændelse eller emfysem.

LA74.1 Medfødt bronchomalaci

Diagnosekrav

Bronchus karakteriseret ved overdreven dynamisk kollaps

LA75 Strukturelle udviklingsanomalier i lungerne

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at lungerne ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LA75.0 Ekstra lungelap

Diagnosekrav

En ekstra lungelap ud over de 3 til højre og de 2 til venstre

LA75.1 Agenese af lunge

Diagnosekrav

Dette refererer til fraværet eller rudimentære rester af en uudviklet lunge.

LA75.2 Medfødt hypoplasi af lunge

LA75.3 Medfødt hyperplasi af lunge

LA75.4 Medfødte pulmonale luftvejsmisdannelser

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af, at bronkialstrukturen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne sygdom kan vise sig med alvorlige åndedrætsbesvær i den nyfødte periode, akut åndedrætsbesvær eller infektion senere i livet, eller kan være asymptomatisk. Denne sygdom kan skelnes fra andre læsioner og normal lunge ved polypoid fremspring af slimhinden, en stigning i glat muskulatur og elastisk væv inden for cystevæggene, fravær af brusk i det cystiske parenkym, slimudskillende celler og fravær af inflammation.

LA75.5 Medfødt lobar emfysem

Diagnosekrav

Medfødt lobar emfysem er en udviklingsmæssig lungeanomali karakteriseret ved overudspilning af den berørte lap og fører til kompression og forskydning af tilstødende normalt lungevæv og mediastinum. I de fleste tilfælde opstår symptomer under neonatalperioden eller i den tidlige barndom. Klinisk viser børn tegn på åndedrætsbesvær, der ofte forekommer med en nedre luftvejsinfektion, der forværrer luftindfangning og gør patienten symptomatisk.

LA75.6 Medfødt sekvestration af lunge

Diagnosekrav

En medicinsk tilstand, hvor et stykke væv, der i sidste ende udvikler sig til lungevæv, ikke er knyttet til den pulmonale arterielle blodforsyning, som det er tilfældet ved normalt udviklende lunger. Som følge heraf er dette sekvestrede væv ikke forbundet med de normale bronkiale luftveje. Intralobar sekvestrering: Ved intralobar sekvestration ligger lungevævet i den samme viscerale pleura som den lap, hvori det forekommer.

LA76 Strukturelle udviklingsanomalier i lungehinden

Diagnosekrav

Anomalier i lungehinden (visceral pleura) og brysthulen (parietal pleura)

LA77 Medfødt cyste i mediastinum

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at den forreste del af tarmen eller coelomhulen ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand kan være asymptomatisk eller kan vise sig ved kompression af tilstødende organer. Bekræftelse er observation af cyster ved billeddannelse.

Strukturelle udviklingsanomalier i kredsløbssystemet

Strukturel udviklingsanomali i hjerte eller store kar

Diagnosekrav

En medfødt misdannelse af hjertet og/eller de store kar eller en erhvervet abnormitet, der er unik for det medfødt misdannede hjerte.

LA80 Anomal position-orientering af hjertet

Diagnosekrav

Et medfødt kardiovaskulært fund eller misdannelse, hvor der er en abnormitet i hjertets position eller orientering.

LA80.0 Laevocardia

Diagnosekrav

Et medfødt kardiovaskulært fund, hvor hjertet overvejende er til venstre for thoraxmidterlinjen. Yderligere information: dette er uafhængigt af orienteringen af hjertespiden. Dette er et normalt fund og bør kun kodes i forbindelse med kompleks medfødt hjertesygdom.

LA80.1 Dextrocardia

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor hjertet overvejende er til højre for thorax-midterlinjen. Dette er uafhængigt af orienteringen af hjertespiden.

LA80.2 Mesokardi

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor hjertet er centralt eller midtlinjen i thorax.

LA80.3 Ekstrathorakalt hjerte

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor hjertet er i det mindste delvist uden for thorax.

LA81 Unormale ventrikulære forhold

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor ventriklernes position i forhold til hinanden eller deres lateralitet (sidelighed) er unormal.

LA82 Totalt spejlbillede

Diagnosekrav

En medfødt misdannelse, hvor der er et komplet spejlvendt arrangement af de indre organer langs kroppens venstre-højre-akse.

LA83 Højre isomeri

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, der er en variant af heterotaxisyndrom, hvor nogle parrede strukturer på modsatte sider af kroppens venstre-højre-akse er symmetriske spejlbilleder af hinanden og har morfologi som de normale højresidede strukturer.

LA84 Venstre isomeri

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, der er en variant af et heterotaksi-syndrom, hvor nogle parrede strukturer på modsatte sider af kroppens venstre-højre-akse er symmetriske spejlbilleder af hinanden og har morfologi som de normale venstresidede strukturer.

LA85 Medfødt anomali af en atrioventrikulær eller ventrikulo-arteriel forbindelse

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor en eller flere af følgende forbindelser er unormale 1) det morfologisk højre atrium til den morfologisk højre ventrikel, 2) det morfologisk venstre atrium til den morfologisk venstre ventrikel, 3) den morfologisk højre ventrikel til pulmonalstammen, 4) den morfologisk venstre ventrikel til aorta. Dette udelukker koder for hjerter med en univentrikulær atrioventrikulær forbindelse (mitralatresi, trikuspidalatresi og dobbelt indgangsventrikel), da disse er anført under Funktionelt univentrikulært hjerte.

LA85.0 Uoverensstemmende atrioventrikulære forbindelser

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor morfologisk højre atrium forbindes med morfologisk venstre ventrikel og morfologisk venstre atrium forbindes med morfologisk højre ventrikel.

LA85.00 Medfødt korrigeret transposition af store arterier

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, hvor morfologisk højre atrium forbindes med morfologisk venstre ventrikel, morfologisk venstre atrium forbindes med morfologisk højre ventrikel, morfologisk højre ventrikel forbindes med aorta, og morfologisk venstre ventrikel forbindes med lungestammen.

LA85.1 Transposition af de store arterier

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor den morfologiske højre ventrikel eller dens rest forbinder til aorta, og den morfologisk venstre ventrikel eller dens rest forbinder til pulmonal trunk.

LA85.2 Dobbelt udløb højre ventrikel

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor begge store arterier opstår helt eller overvejende fra den morfologisk højre ventrikel.

LA85.20 Dobbelt udløb højre ventrikel med subpulmonal ventrikulær septaldefekt, transpositionstype

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, der er en variant af dobbelt udløbs højre ventrikel med konkordante atrioventrikulære forbindelser, der er forbundet med en subpulmonal ventrikulær septaldefekt (inklusive Taussig-Bing hjerte).

LA85.21 Dobbelt udløb højre ventrikel med ikke-forpligtet ventrikulær septal defekt

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, der er en variant af højre ventrikel med dobbelt udløb med konkordante atrioventrikulære forbindelser, der er forbundet med ventrikulær septumdefekt, der er fjernt fra de ventrikulære udløbskanaler og sædvanligvis inden for indløbs- eller trabekulær muskelseptum.

LA85.22 Dobbelt udløb højre ventrikel med subaorta eller dobbelt begået ventrikulær septal defekt uden pulmonal stenose, ventrikulær septal defekt type

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, der er en variant af dobbelt udløbs højre ventrikel med konkordante atrioventrikulære forbindelser, en subaorta eller dobbelt-kommitteret (med fravær eller mangel på kegleskillevæggen) ventrikulær septumdefekt og uhindret pulmonal udstrømningskanal.

LA85.23 Dobbelt udløb højre ventrikel med subaorta eller dobbelt begået ventrikulær septumdefekt og pulmonal stenose, Fallot type

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, der er en variant af dobbelt udløbs højre ventrikel med konkordante atrioventrikulære forbindelser, en subaorta eller dobbelt-kommitteret (med fravær eller mangel på kegleskillevæggen) ventrikulær septumdefekt og pulmonal udstrømningskanalobstruktion.

LA85.3 Dobbelt udløb venstre ventrikel

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor begge store arterier opstår helt eller overvejende fra den morfologisk venstre ventrikel.

LA85.4 Fælles arteriel trunk

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor en enkelt arteriel trunk opstår fra hjertet, som sekventielt giver oprindelse til kranspulsårerne, en eller flere lungearterier og den systemiske arterielle cirkulation.

LA85.40 Almindelig arteriel trunk med aortadominans

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor en fælles arteriel trunk er forbundet med en uhindret aortabue.

LA85.41 Almindelig arteriel trunk med pulmonal dominans og afbrudt aortabue

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor en fælles arteriel trunk er forbundet med en afbrudt aortabue.

LA86 Medfødt anomali af mediastinalvenen

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en abnormitet i en mediastinal vene, herunder, men ikke begrænset til: lungevener, kavalvener, sinus coronarius, levervener, der forbinder sig til hjertet, brachiocephaliske vener, azygosvener og/eller levo-atriale kardinalvener.

LA86.0 Venstre superior kavalåre

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en venstre superior kavale (superior vena cava).

LA86.1 Utaget koronar sinus

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er direkte kommunikation mellem venstre atrium og sinus coronary. Yderligere oplysninger: dette udtryk omfatter delvis og fuldstændig aftagning af sinus koronar i nærvær eller fravær af en interatriel kommunikation. Hvis en interatriel kommunikation er til stede gennem den koronar sinus åbning, skal du også vælge udtrykket "Interatriel kommunikation gennem den koronar sinus åbning". Hvis en venstre cavalvene superior (vena cava superior) er til stede, bør man også vælge udtrykket for 'venstre superior kavale (vena cava superior) til venstre sidet atrium'.

LA86.2 Anomal pulmonal venøs forbindelse

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor en eller flere lungevener ikke forbindes normalt med det morfologisk venstre atrium.

LA86.20 Total anomal pulmonal venøs forbindelse

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor ingen af lungevenerne forbindes til det morfologisk venstre atrium.

LA86.21 Partiel anomal pulmonal venøs forbindelse

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor en eller flere (men ikke alle) lungevener forbinder sig unormalt til højre atrium eller til en eller flere af dets venøse bifloder, og de resterende lungevener forbindes til venstre atrium.

LA86.22 Scimitar syndrom

Diagnosekrav

En medfødt kardiopulmonal misdannelse med "partiel anomal pulmonal venøs forbindelse af Scimitar type" og en eller flere af følgende: hypoplasi af højre lunge med bronkiale anomalier, dextrocardia, hypoplasi af højre pulmonal arterie, lobar lungesekvestration og anomal systemisk arteriel forsyning til højre lunges nederste lap direkte fra aorta eller dens hovedgrene.

LA86.3 Medfødt pulmonal venøs stenose eller hypoplasi

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse med en patologisk forsnævring af en eller flere pulmonale vener, herunder diffus hypoplasi, fokal/tubulær stenose med lang segment og/eller diskret stenose.

LA87 Medfødt anomali af en atrioventrikulær klap eller atrioventrikulær septum

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en abnormitet i atrioventrikulærklappen eller atrioventrikulærseptum.

LA87.0 Medfødt anomali af trikuspidalklap

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en abnormitet i trikuspidalklappen.

LA87.00 Medfødt trikuspidal regurgitation

Diagnosekrav

Et medfødt kardiovaskulært fund, hvor der er tilbagestrømning gennem trikuspidalklappen.

LA87.01 Medfødt trikuspidalklapstenose

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af trikuspidalklappen, hvor der er forsnævring eller forsnævring (obstruktion af flow).

LA87.02 Dysplasi af trikuspidalklap

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af trikuspidalklappen, der almindeligvis består af fortykkelse af folder og begrænset mobilitet, med normalt hængslede foldere.

LA87.03 Ebstein misdannelse af trikuspidalklap

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af trikuspidalklappen og højre ventrikel, der er karakteriseret ved ufuldstændig delaminering af septal og inferior (posterior) trikuspidalklapblade fra myokardiet i højre ventrikel og varierende grader af nedadgående (apikal) rotationsforskydning af den funktionelle annulus . Yderligere oplysninger: associerede hjerteanomali er omfatter interatriel kommunikation, tilstedeværelsen af accessoriske ledningsbaner og varierende grader af obstruktion af højre ventrikulær udstrømningskanal, inklusive pulmonal atresi. I forbindelse med disharmoniske atrioventrikulære og ventrikulo-arterielle forbindelser ['Medfødt korrigeret transposition af store arterier'], kan 'Ebstein misdannelse af trikuspidalklap' være til stede.

LA87.1 Medfødt anomali af mitralklappen

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, hvor der er en abnormitet i mitralklappen.

LA87.10 Medfødt mitral regurgitation

Diagnosekrav

Et medfødt kardiovaskulært fund, hvor der er tilbagestrømning gennem mitralklappen.

LA87.11 Medfødt mitral klapstenose

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af mitralklappen, hvor der er forsnævring eller forsnævring af klapåbningen (obstruktion af flow).

LA87.12 Dysplasi af mitralklap

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, der omfatter enhver strukturel abnormitet i mitralklapbladene, som almindeligvis består af fortykkelse af folderen og begrænset mobilitet.

LA87.13 Medfødt anomali af mitral subvalvar apparat

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, hvor mitralbåndene, akkordvedhæftninger eller papillære muskler er unormale.

LA87.3 Almindelig atrioventrikulær forbindelse uden atrioventrikulær septaldefekt

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, hvor der er en almindelig atrioventrikulær forbindelse uden nogen kommunikation på niveau med atrioventrikulær septum. Yderligere information: denne kode skal bruges, når der er en trifoliat venstre atrioventrikulær klap i omgivelserne af en fælles atrioventrikulær forbindelse med tegn på obliteration af den atrioventrikulære septaldefekt af klap- eller subvalvarvæv. Dette bør adskilles fra en 'ægte spalte af anterior mitralblad' uden tegn på en almindelig atrioventrikulær forbindelse. Yderligere defekter i atrielle eller ventrikulære septum, der ikke involverer atrioventrikulær septum, er ikke udelukket af denne term og bør kodes separat.

LA87.4 Almindelig atrioventrikulær forbindelse med atrioventrikulær septumdefekt

LA87.40 Atrioventrikulær septaldefekt med kommunikation kun på atrielt niveau

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, der er en variant af en atrioventrikulær septumdefekt (atrioventrikulær kanaldefekt) med en interatriel kommunikation lige over den atrioventrikulære klap, ingen interventrikulær kommunikation lige under den atrioventrikulære klap, separate højre og venstre atrioventrikulære klapåbninger og varierende grader af misdannelse af den venstre sidede komponent af den fælles atrioventrikulære klap. Yderligere information: brofolderne i den fælles atrioventrikulære klap er bundet ned til toppen af den udtømte ventrikelskillevæg, således at potentialet for shunting gennem den atrioventrikulære septumdefekt kun er muligt på atrielt niveau og ikke på ventrikulært niveau.

LA87.41 Atrioventrikulær septaldefekt med kun kommunikation på ventrikulært niveau

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, der er en variant af en atrioventrikulær septumdefekt (atrioventrikulær kanaldefekt) med en interventrikulær kommunikation lige under den atrioventrikulære klap, ingen interatriel kommunikation lige over den atrioventrikulære klap, separate højre og venstre atrioventrikulære klapåbninger og varierende grader af misdannelse af den venstre sidede komponent af den fælles atrioventrikulære klap. Yderligere information: brofolderne i den fælles atrioventrikulære klap er bundet til atrial septum, således at potentialet for shunting gennem den atrioventrikulære septumdefekt kun er muligt på ventrikulært niveau og ikke på atrielt niveau.

LA87.42 Atrioventrikulær septaldefekt med kommunikation på atrielt niveau og restriktiv kommunikation på ventrikulært niveau

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, der er en variant af en atrioventrikulær septaldefekt (atrioventrikulær kanaldefekt) med en interatriel kommunikation umiddelbart over den atrioventrikulære klap og en restriktiv interventrikulær kommunikation umiddelbart under den atrioventrikulære klap.

LA87.43 Atrioventrikulær septaldefekt med kommunikation på atrielt niveau og ubegrænset kommunikation på ventrikulært niveau

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, der er en variant af en atrioventrikulær septaldefekt (atrioventrikulær kanaldefekt) med en interatriel kommunikation lige over atrioventrikulærklappen, en interventrikulær kommunikation lige under atrioventrikulærklappen og varierende grader af misdannelse af den venstre ventrikulære komponent af den alm. atrioventrikulær klap. Yderligere information: der er ubegrænset interventrikulær kommunikation (ingen interventrikulær trykgradient), og brofolderne flyder sædvanligvis i varierende omfang inden for den atrioventrikulære septaldefekt.

LA87.44 Atrioventrikulær septaldefekt med ventrikulær ubalance

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, der er en variant af en atrioventrikulær septaldefekt (atrioventrikulær kanaldefekt) med den ene ventrikel betydeligt større end den anden. Yderligere information: ubalanceret ventrikulær størrelse og ubalanceret forhold mellem den fælles atrioventrikulære klap og ventriklerne skal skelnes ved at kode ubalanceret ventrikulær størrelse som 'Atrioventrikulær septumdefekt med ventrikulær ubalance', og det ubalancerede forhold mellem den fælles atrioventrikulære klap og ventriklerne bør også være kodet som 'Fælles atrioventrikulær klap med ubalanceret tilslutning af klap til ventrikler'.

LA87.45 Atrioventrikulær septaldefekt og tetralogi af Fallot

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse med både en atrioventrikulær septaldefekt (atrioventrikulær kanaldefekt) og tetralogi af Fallot. Yderligere oplysninger: tetralogi af Fallot med atrioventrikulær septaldefekt (almindelig atrioventrikulær kanaldefekt) er altid den komplette form (ubegrænsende interventrikulær komponent) og meget få eller ingen vedhæftninger af den overordnede brobygning til toppen af ventrikulær septum.

LA88 Medfødt anomali af en ventrikel eller ventrikelseptum

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, hvor der er en abnormitet i en ventrikel og/eller ventrikelseptum. Ventriklene omfatter ventrikellindgangen, ventrikelleget og ventrikeldræningskanalen.

LA88.0 Medfødt højre ventrikulær udstrømningskanal obstruktion

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær tilstand, hvor flowet gennem den højre ventrikulære udstrømningskanal (proksimalt i forhold til ventilen(erne), der beskytter udstrømningen fra højre ventrikel) er blokeret eller hæmmet. Yderligere information: denne kode bør ikke bruges til obstruktion umiddelbart under arterielklapperne, fordi der findes specifikke koder for disse enheder, såsom medfødt subpulmonal og subaortastenose.

LA88.1 Dobbeltkammeret højre ventrikel

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor højre ventrikel er opdelt i to kamre, et inferior inklusive indløbs- og trabekulærdelen af højre ventrikel og et superior inklusive den trabekulære del og infundibulum. Yderligere information: Dobbeltkammer højre ventrikel er ofte forbundet med en eller flere lukkende ventrikulære septumdefekter. I nogle tilfælde er den ventrikulære septumdefekt allerede lukket. Dobbeltkammer højre ventrikel er differentieret fra den sjældne isolerede infundibulære stenose, der udvikler sig mere overlegent.

LA88.2 Tetralogi af Fallot

Diagnosekrav

En gruppe af medfødte kardiovaskulære misdannelser med biventrikulære atrioventrikulære justeringer eller forbindelser karakteriseret ved anterosuperior afvigelse af kegle- eller udløbsskillevæggen eller dens fibrøse rest, forsnævring eller atresi af pulmonal udstrømning, en ventrikulær septaldefekt af den biventrikulære type, og . Yderligere information: Tetralogi af Fallot vil altid have en ventrikulær septaldefekt, forsnævring eller atresi af pulmonal udstrømning, aorta-override og oftest højre ventrikulær hypertrofi.

LA88.20 Tetralogi af Fallot med fraværende lungeklapsyndrom

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, der er en variant af tetralogi af Fallot, hvor den ventrikuloarterielle forbindelse mellem højre ventrikel og pulmonal trunk har en atypisk klap med manglende eller rudimentære foldere (cusps), der ikke coapterer. Yderligere information: i sin sædvanlige form er der udvidelse af lungestammen og centrale højre og venstre lungearterier, som, når de er ekstreme, er forbundet med unormal arborisering af lobar og segmental lungearteriegrene og med kompression af luftrøret og hovedstammens bronkier, ofte med tracheobronchomalaci. Den fysiologiske konsekvens er normalt en kombination af varierende grader af både stenose og regurgitation af lungeklappen.

LA88.21 Tetralogi af Fallot med pulmonal atresi

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, der er en variant af tetralogi af Fallot, hvor der ikke er nogen direkte kommunikation mellem højre ventrikel og det pulmonale arterielle træ.

LA88.22 Tetralogi af Fallot med pulmonal atresi og systemisk-til-pulmonal kollateral arterie

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, der er en variant af tetralogi af Fallot, hvor der ikke er nogen direkte kommunikation mellem højre ventrikel og det pulmonale arterielle træ, og der er kollaterale blodkar mellem de systemiske og pulmonale arterier.

LA88.3 Medfødt venstre ventrikulær udstrømningskanalobstruktion

Diagnosekrav

En medfødt hjertetilstand, hvor flowet gennem den venstre ventrikulære udstrømningskanal (proksimalt i forhold til ventilen(erne), der beskytter udstrømningen fra venstre ventrikel) er blokeret eller hæmmet. Denne kode bør ikke bruges til obstruktion umiddelbart under arterieklappen, såsom subaortastenose på grund af fibromuskulær hylde eller tunnel.

LA88.4 Ventrikulær septaldefekt

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, hvor der er et hul eller en vej mellem de ventrikulære kamre.

LA88.40 Trabekulær muskulær ventrikulær septaldefekt

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, hvor der er en ventrikulær septumdefekt i den trabekulerede komponent af ventrikulær septum. Yderligere oplysninger: Koderne, der specificerer defekter i den trabekulære del af ventrikulær septum, bør ikke bruges til at kode indløbs- eller udløbsmuskulære defekter, da der er specifikke koder for disse enheder.

LA88.41 Perimembranøs central ventrikulær septaldefekt

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en ventrikulær septaldefekt, der 1) optager det rum, der normalt er lukket af den interventrikulære del af membranskillevæggen, 2) normalt støder op til området med fibrøs kontinuitet mellem bladene i en atrioventrikulær klap og en arteriel klap, 3) støder op til et område med mitral-trikuspidal fibrøs kontinuitet, og 4) er placeret i midten af bunden af den ventrikulære masse. Yderligere oplysninger: Denne kode bruges af nogle som synonym med de perimembranøse, konoventrikulære, Type II eller de paramembranøse defekter. Selvom det bedst bruges til at beskrive den perimembranøse defekt, der åbner centralt ved bunden af højre ventrikel, kan dette udtryk bruges til at kode perimembranøse defekter med indløbs- eller udløbsforlængelse. Det anbefales dog, at de mere præcise termer anvendes, når det er muligt, til kodning af sidstnævnte læsioner. Det bør heller ikke bruges til at kode en indløbsventrikulær septaldefekt eller den såkaldte atrioventrikulære kanalventrikulære septaldefekt. Der findes mere specifikke vilkår for kodning af disse enheder. Det bruges af nogle til at beskrive en isoleret perimembranøs ventrikulær septaldefekt uden forlængelse, selvom det er usandsynligt, at perimembranøse defekter eksisterer i fravær af mangel på deres muskulære perimeter. Den konoventrikulære ventrikulære septumdefekt med fejlstilling skal kodes som en udløbsdefekt, ligesom den perimembranøse defekt, der åbner til udløbet af højre ventrikel. Sådanne defekter kan også strække sig til at blive dobbelt begåede og juxta-arterielle (konal septalhypoplasi), når der også er fibrøs kontinuitet mellem bladene i arterieklapperne, eller når der er en fælles arterielklap. Der findes specifikke koder for disse varianter, som ideelt set ikke bør kodes med dette udtryk.

LA88.42 Ventrikulær septaldefekt hæmodynamisk ubetydelig

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, hvor der er en eller flere små, klinisk ubetydelige ventrikulære septumdefekter i fravær af flow-relateret hjertekammerudvidelse eller unormal forhøjelse af pulmonalt arterielt tryk. Yderligere information: Selvom restriktiv ventrikulær septaldefekt er opført som et synonym for hæmodynamisk ubetydelig VSD, bør det erkendes, at nogle trykbegrænsende ventrikulære septumdefekter vil føre til flow-relateret kammerudvidelse og derfor vil være hæmodynamisk signifikante. I sådanne tilfælde bør udtrykket hæmodynamisk ubetydelig ventrikulær septaldefekt ikke kodes.

LA89 Funktionelt univentrikulært hjerte

Diagnosekrav

Udtrykket "funktionelt univentrikulært hjerte" beskriver et spektrum af medfødte kardiovaskulære misdannelser, hvor ventrikelmassen måske ikke umiddelbart egner sig til en opdeling, der forpligter en ventrikelpumpe til det systemiske kredsløb og en anden til lungekredsløbet. Yderligere information: Et hjerte kan være funktionelt univentrikulært på grund af dets anatomi, eller fordi det ikke er muligt eller tilrådeligt at opdele ventrikelmassen kirurgisk. Almindelige læsioner i denne kategori omfatter typisk højre ventrikel med dobbelt indgang (DIRV), venstre ventrikel med dobbelt indgang (DILV), trikuspidalatresi, mitralatresi og hypoplastisk venstre hjertesyndrom. Andre læsioner, som nogle gange kan betragtes som et funktionelt univentrikulært hjerte, omfatter komplekse former for atrioventrikulær septumdefekt, højre ventrikel med dobbelt udløb, kongenit korrigeret transposition, pulmonal atresi med intakt ventrikulær septum og andre kardiovaskulære misdannelser. Specifikke diagnosekoder skal bruges, når det er muligt, og ikke udtrykket "funktionelt univentrikulært hjerte".

LA89.0 Dobbelt indløb atrioventrikulær forbindelse

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse med en univentrikulær atrioventrikulær forbindelse, hvor begge atrier forbindes til én ventrikel enten via to separate atrioventrikulære klapper eller en fælles atrioventrikulær klap, sådan at hele eller næsten hele det totale atrioventrikulære junctionale (annulære) område er forpligtet til et ventrikulært kammer.

LA89.1 Trikuspid atresi

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse med fravær af trikuspidalklappens annulus (forbindelse/forbindelse) eller en imperforeret trikuspidalklap.

LA89.2 Mitral atresi

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse med fravær af mitralklappens annulus (forbindelse/forbindelse) eller en imperforeret mitralklap.

LA89.3 Hypoplastisk venstre hjertesyndrom

Diagnosekrav

Et spektrum af medfødte kardiovaskulære misdannelser med normalt placerede store arterier uden en fælles atrioventrikulær forbindelse, karakteriseret ved underudvikling af venstre hjerte med signifikant hypoplasia af venstre ventrikel, herunder atresi, stenose eller hypoplasia af aorta- eller mitralklappen, eller begge klapper, og hypoplasia af den stigende aorta og aortabuen.

LA8A Medfødt anomali af en ventrikulo-arteriel klap eller tilstødende regioner

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af en ventrikulo-arterieklap eller dens umiddelbare subvalvare og supravale regioner.

LA8A.00 Medfødt lungeklapstenose

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af lungeklappen, hvor der er forsnævring eller forsnævring, der forårsager blokering af flow. Yderligere oplysninger: Medfødt pulmonal klapstenose spænder fra kritisk neonatal pulmonal klapstenose med hypoplasia af højre ventrikel til pulmonal klapstenose hos spædbarnet, barnet eller voksen.

LA8A.01 Medfødt pulmonal regurgitation

Diagnosekrav

Medfødt kardiovaskulær misdannelse af lungeklappen, der tillader tilbagestrømning ind i ventriklen. Medfødt pulmonal klapregurgitation kan skyldes primær ringudvidelse, prolaps og underudvikling af folderen.

LA8A.1 Medfødt pulmonal atresi

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der ikke er nogen åbning mellem nogen ventrikel og det pulmonale arterielle træ.

LA8A.10 Pulmonal atresi med intakt ventrikulær septum

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der normalt er store arterier på linje, ingen åbning mellem den morfologiske højre ventrikel og pulmonal trunk og ingen kommunikation på ventrikulært niveau. Yderligere oplysninger: pulmonal atresi med intakt ventrikulær septum er en kanalfhængig medfødt misdannelse, der danner et spektrum af læsioner, herunder atresi i lungeklappen, en varierende grad af højre ventrikel- og trikuspidalklaphypoplasi og anomalier i koronarcirkulationen. En højre ventrikulær afhængig koronararteriecirkulation er til stede, når koronararteriefistel er forbundet med en proksimal koronararteriestenose. Associeret Ebstein-anomali i trikuspidalklappen kan være til stede.

LA8A.2 Medfødt anomali af aortaklappen

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor aortaklappen er unormal.

LA8A.20 Medfødt aortaklapstenose

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af aortaklappen, hvor der er forsnævring eller forsnævring (obstruktion af flow). Yderligere information: 'Medfødt aortaklapstenose' opstår oftest som følge af delvis eller fuldstændig sammensmeltning af en eller flere kommissurer eller skyldes dysplasi af en eller flere aortaspidser. Disse medfødte misdannelser af aortaklappen er muligvis ikke i starten obstruktive, men kan blive stenotiske senere i livet på grund af fortykkelse af folder, dårlig relativ vækst og-eller forkalkning. Det er først, når den medfødte misdannede aortaklap er eller bliver stenotisk, at denne betegnelse skal bruges.

LA8A.21 Medfødt aorta regurgitation

Diagnosekrav

Medfødt kardiovaskulær misdannelse af aortaklappen, der tillader tilbagestrømning ind i ventriklen. Yderligere oplysninger: medfødt aorta regurgitation er sjældent som en isoleret enhed. Aorta regurgitation ses mere almindeligt med andre associerede medfødte hjerteanomaler.

LA8A.22 Bikuspidal aortaklap

Diagnosekrav

En medfødt abnormitet i hjertet, hvor aortaklappen har to kommissurer og to separate foldere på grund af fusion eller fravær af en af kommissurerne

LA8A.23 Aortaklap-atresi

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der ikke er nogen åbning i aortaklappen. Yderligere information: aortaklap-atresi vil oftest ikke blive kodet uafhængigt, da det ofte er inkluderet i koden 'Hypoplastisk venstre hjertesyndrom' som en del af dette spektrum af kardiovaskulære misdannelser. Der er dog en lille undergruppe af patienter med aortaklapatresi, som har en veludviklet venstre ventrikel og mitralklap og en stor ventrikulær septaldefekt (ikke-begrænsende eller restriktiv).

LA8A.24 Unicuspid aortaklap

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor aortaklappen har en enkelt kommissur og en enkelt eller funktionelt enkelt folder (cusp)

LA8A.3 Medfødt supravalvar aortastenose

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse med indsnævring af aorta på niveau med sinotubular junction, som kan strække sig ind i den ascenderende aorta. Yderligere oplysninger: 'Medfødt supravalvar aortastenose' beskrives som tre former: en timeglasdeformitet, en fibrøs membran og en diffus forsnævring af den ascenderende aorta. Supravalvar aortastenose kan involvere koronararterieostia, og aortabladene kan være bundet. Koronararterierne kan blive snoede og udvidede på grund af forhøjet tryk, og tidlig åreforkalkning kan opstå.

LA8A.4 Aneurisme i sinus aorta i Valsalva

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er udvidelse af en eller flere bihuler i Valsalva. Yderligere oplysninger: Valsalvas sinus er defineret som den del af aortaroden mellem aortarodens annulus og sinotubulære forbindelse. Sinus af Valsalva-aneurisme stammer oftest fra højre sinus, sjældnere fra ikke-koronar sinus og sjældent fra venstre sinus (<5%). Aneurismen kan bryde ind i et tilstødende kammer eller sted (højre atrium, højre ventrikel, venstre atrium, venstre ventrikel, pulmonal arterie, perikardium) og bør i dette tilfælde kodes specifikt ('Ruptured aorta sinus of Valsalva aneurysm'). Dette skal skelnes fra aortarodsudvidelse i forbindelse med bindevævsforstyrrelser og aortopatier.

LA8A.5 Medfødt subaortastenose

LA8A.6 Medfødt subpulmonal stenose

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse forbundet med forsnævring i udstrømningskanalen, der understøtter pulmonalklappen. Yderligere oplysninger: subvalvar (infundibulær) lungestenose er en forsnævring af udstrømningskanalen i ventriklen umiddelbart under pulmonalklappen. Dette udtryk skal fortrinsvis bruges i forbindelse med unormale ventrikulo-arterielle forbindelser, såsom dobbelt udløbsventrikel. Selvom subvalvar pulmonal stenose er en form for obstruktion af højre ventrikulær udstrømningskanal, hvis de ventrikulo-arterielle forbindelser er normale, skal 'Medfødt højre ventrikulær udstrømningskanalobstruktion' anvendes i denne indstilling. Subvalvar pulmonal stenose er også en type venstre ventrikulær udstrømningskanal obstruktion i omgivelserne af uenige ventrikulo-arterielle forbindelser; dette udtryk skal bruges, når obstruktionen kun er synlig umiddelbart under lungeklappen, ellers bør udtrykket "Medfødt venstre ventrikulær udstrømningskanalobstruktion" bruges

LA8B Medfødt anomali af de store arterier, herunder arteriekanalen

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af de store arterier (aorta, pulmonal trunk [hovedpulmonalarterie], forgrenede pulmonalarterier) eller arteriekanalen (ductus arteriosus).

LA8B.0 Medfødt aortopulmonært vindue

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er side-til-side kontinuitet af lumen i den ascenderende aorta og pulmonal trunk i forbindelse med separate aorta- og pulmonale klapper eller deres atretiske rester. Yderligere oplysninger: side-til-side kontinuitet af lumen af aorta og pulmonal arterietræ, som adskiller sig fra almindelig arteriel stamme (truncus arteriosus) ved tilstedeværelsen af to arterielle klapper eller deres atretiske rester, og involvering af pulmonal trunk (hovedlungepulsåren).

LA8B.1 Medfødt anomali af pulmonalt arterielt træ

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af lungestammen (hovedpulsåren) og/eller forgrenede lungearterier (højre, venstre og forgreninger).

LA8B.2 Medfødt anomali af aorta eller dens forgreninger

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af aorta og/eller dens grene.

LA8B.21 Koarktation af aorta

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en diskret luminal indsnævring af overgangen mellem aortabuen og den nedadgående aorta. Yderligere information: 'Coarctation of the aorta' indikerer generelt en indsnævring af den nedadgående thoraxaorta lige distalt for venstre subclavia arterie. Imidlertid kan udtrykket også bruges nøjagtigt til at henvise til et område med indsnævring hvor som helst i thorax- eller abdominalaorta.

LA8B.22 Afbrudt aortabue

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er et fravær af luminal kontinuitet mellem den opadgående og den nedadgående aorta. Yderligere information: dette omfatter luminal atresi med diskontinuitet mellem aortasegmenterne og også luminal atresi med fibrøs kontinuitet mellem aortasegmenterne. Afbrudt aortabue er defineret som tabet af luminal kontinuitet mellem den stigende og faldende aorta. I de fleste tilfælde sker blodgennemstrømningen til den nedadgående thoraxaorta gennem en åben arteriel kanal, og der er en stor ventrikulær septaldefekt. Bueafbrydelse er yderligere defineret ved sted for afbrydelse. I type A er afbrydelsen distal til venstre subclavia arterie; i type B er afbrydelse mellem venstre carotis og venstre subclavia arterier; og i type C forekommer afbrydelse mellem den innominate og venstre halspulsåre.

LA8B.23 Medfødt anomali af nedadgående thorax eller abdominal aorta

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af aorta distalt for aortabuen

LA8B.24 Medfødt anomali af aortabuegren

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af en eller flere grene af aortabuen (innominate, carotis eller subclavia arterier).

LA8B.3 Trakeo-øsofagealt kompressionssyndrom

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, som forårsager kompression af luftrøret og/eller spiserøret.

LA8B.4 Patent arteriel kanal

Diagnosekrav

Et medfødt kardiovaskulært fund, hvor arteriekanalen (ductus arteriosus) er åben ud over den normale alder for spontan lukning.

LA8C Medfødt anomali af kranspulsåre

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse af en koronararterie. Dette omfatter fravær af en koronararterie, anomal oprindelse eller forløb, dilatation eller stenose og fistler. Yderligere information: Medfødte anomalier i det koronare venesystem bør ikke inkluderes her, men snarere under 'Medfødt anomali af mediastinal systemisk vene'.

LA8C.0 Anomal oprindelse af kranspulsåren fra pulmonal arteriel træ

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor en koronararterie-oprindelse er lungestammen eller en af dens grene. Selvom den mest almindelige af disse misdannelser involverer den venstre kranspulsåre, der stammer fra lungestammen (hovedlungearterien) snarere end fra aorta, kan den højre kranspulsåre, cirkumfleksen eller begge kranspulsårer komme fra en hvilken som helst af de centrale lungearterier. .

LA8C.1 Anomal aorta-oprindelse eller koronararterieførløb

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor oprindelsen og/eller forløbet af en kranspulsåre er unormal. Det er her koronare "anomalier" i nærvær af disharmoniske ventrikulo-arterielle forbindelser skal kodes.

LA8C.2 Medfødt koronar arteriel fistel

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor en kranspulsåre kommunikerer, gennem en anomal kanal, med et hjertekammer eller med et hvilket som helst segment af det systemiske eller pulmonale kredsløb. Yderligere oplysninger: denne kommunikation kan være enkel og direkte eller kan være indviklet og udvidet. I rækkefølge efter hyppighed er den involverede kranspulsåre højre, venstre og sjældent begge koronararterier. Nogle gange er der flere fistler.

LA8D Medfødt perikardieanomali

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en strukturel og/eller funktionel abnormitet i perikardiet.

LA8E Medfødt anomali af atriaseptum

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en abnormitet i atriaseptum.

LA8E.0 Patent ovale foramen

Diagnosekrav

Et medfødt kardiovaskulært fund, hvor der er en lille interatriel kommunikation (eller potentiel kommunikation) begrænset til regionen af den ovale fossa (fossa ovalis) karakteriseret ved ingen mangel på den primære atrielle septum (septum primum) og en normal limbus uden mangel på septum secundum (superior interatriel fold).

LA8E.1 Atriaseptumdefekt i oval fossa

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en interatriel kommunikation begrænset til området af den ovale fossa (fossa ovalis), oftest på grund af en mangel på den primære atrielle septum (septum primum), men mangel på septum secundum (superior interatriel fold) kan også bidrage. Kilde: ISNPCHD

LA8E.2 Sinus venosus defekt

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en kavalvene (vena cava) og/eller pulmonal vene (eller vener), der tilsidesætter atrial septum eller septum secundum (superior interatriel fold), der producerer en interatriel eller unormal veno-atriel kommunikation. Yderligere oplysninger: Selv om udtrykket sinus venosus atrial septal defekt er almindeligt anvendt, kaldes læsionen mere korrekt en sinus venosus kommunikation, fordi selvom den fungerer som en interatriel kommunikation, er denne læsion ikke en defekt i atrial septum.

LA8E.3 Interatriel kommunikation gennem sinusmunding i koronar

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en kommunikation mellem venstre atrium og sinus coronary, hvilket muliggør interatriel kommunikation gennem coronary sinus ostium. Yderligere oplysninger: 'Interatriel kommunikation gennem sinusmunding i kranspulsåren' kan være forbundet med en vedvarende venstre superior cavalvene (superior vena cava). Dette sker i fravær af sinus coronary (total aftag af coronary sinus) eller delvis aftagning af coronary sinus.

LA8F Medfødt anomali af højre forkammer

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en abnormitet i det højre atrium.

LA8G Medfødt anomali af venstre forkammer

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en abnormitet i det venstre atrium.

LA8G.0 Delt venstre atrium

Diagnosekrav

En medfødt hjertemisdannelse, hvor der er en skillevæg, der deler venstre atrium i et posterosuperior kammer, der modtager nogle eller alle lungevenerne og et antero-inferior kammer, der kommunikerer med det venstre atrielle vedhæng og den atrioventrikulære forbindelse (sædvanligvis mitralklappen). Yderligere information: ved at skelne 'Delt venstre atrium' fra 'Medfødt supravalar eller intravalvar mitralring', i sidstnævnte, indeholder det antero-inferior kompartment kun mitralklapåbningen.

LA90 Strukturelle udviklingsanomalier i det perifere vaskulære system

LA90.0 Kapillære misdannelser

Diagnosekrav

Dette er en vaskulær anomali bestående af overfladiske og dybt udvidede kapillærer i huden, som giver en rødlig til lillafarvning af huden.

LA90.00 Arvelig hæmoragisk telangiectasi

Diagnosekrav

Rendu-Osler-Webers sygdom, også kaldet hereditær hæmoragisk telangiectasi (HHT), er en genetisk lidelse i angiogenese, der fører til arteriovenøse dilatationer: kutan-slimhindehæmoragiske telangiectasier og visceral shunting.

LA90.1 Lymfemisdannelser

Diagnosekrav

Lymfatiske misdannelser (LM), tidligere omtalt med udtrykket lymfangiom, er misdannelser af lymfesystemet, som resulterer i blokeret lymfedrænage. Der er to typer LM: makrocystisk LM (inklusive cystisk hygroma/lymphangioma) og vævsinfiltrerende mikrocystisk LM (lymphangioma circumscriptum). De makro- og mikrocystiske former for LM kan forekomme i forbindelse.

LA90.10 Makrocystisk lymfatisk misdannelse

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at lymfesystemet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved store, bløde, glatte klare masser under normal eller blålig hud. Denne tilstand kan være forbundet med cellulitis, blødning i misdannelsen, smerte eller lækage af lymfevæske internt.

LA90.11 Mikrocystisk lymfatisk misdannelse

Diagnosekrav

Mikrocystiske lymfemisdannelser består af klynger af udvidede lymfekar, som er udviklet uden forbindelse til det systemiske lymfekredsløb. De præsenteres med grupperede klare eller hæmoragiske vesikler hvor som helst på huden eller slimhinden.

LA90.12 Lymfemisdannelser på visse specificerede steder

LA90.13 Cystisk hygroma hos foster

Diagnosekrav

Udviklingsabnormiteter i lymfesystemet, der forekommer på steder med lymfatisk-venøs forbindelse, oftest i den posteriore hals, men kan være anterior og kan strække sig ind i brystet. Ofte forbundet med karyotypiske abnormiteter, forskellige misdannelsessyndromer og adskillige teratogene stoffer. Ved prænatal diagnose er den overordnede prognose dårlig. Cystisk hygroma diagnosticeret efter fødslen er normalt forbundet med en god prognose.

LA90.2 Perifere venøse misdannelser

LA90.20 Vene af Galen aneurisme

Diagnosekrav

Venen af Galen aneurysmal misdannelse (VGAM) er en medfødt vaskulær misdannelse karakteriseret ved udvidelse af den embryonale precursor af venen af Galen. Det er en sporadisk læsion, der opstår under embryogenese. Hjertereinsufficiens af varierende sværhedsgrad er den principielle manifestation, der fører til påvisning af misdannelsen hos nyfødte.

LA90.21 Anomal portal venøs forbindelse

LA90.3 Perifere arteriovenøse misdannelser

Diagnosekrav

Dette er en perifer, unormal forbindelse mellem arterier og vener, der går uden om kapillærsystemet. Denne vaskulære anomali er almindeligt kendt på grund af dens forekomst i centralnervesystemet, men kan forekomme hvor som helst.

LA90.30 Portal vene-hepatisk arterie fistel

LA90.31 Arteriovenøs misdannelse af præcerebrale kar

LA90.32 Uterine arteriovenøse misdannelser

LA90.4 Perifere arterielle misdannelser

Diagnosekrav

Dette er en perifer læsion med en direkte forbindelse mellem en arterie og en vene, uden et mellemliggende kapillærleje, men med en indskudt nidus af dysplastiske vaskulære kanaler imellem.

LA90.40 Medfødt nyrearteriestenose

Diagnosekrav

Dette er den medfødte forsnævring af nyrearterien, oftest forårsaget af åreforkalkning eller fibromuskulær dysplasi. Denne forsnævring af nyrearterien kan hæmme blodgennemstrømningen til målnyren.

LA90.41 Medfødt præcerebral ikke-brudt aneurisme

LA90.42 Medfødt cerebral ikke-brudt aneurisme

Diagnosekrav

Dette er en cerebrovaskulær lidelse, hvor svaghed i væggen i en cerebral arterie eller vene forårsager en lokal udvidelse eller ballondannelse af blodkarret (ikke-brudt).

LA90.5 Pulmonal arteriovenøs fistel

Diagnosekrav

En medfødt kardiovaskulær misdannelse, hvor der er en unormal, direkte forbindelse mellem en pulmonal arterie og lungevene eller venstre atrium uden et mellemliggende kapillærleje.

Strukturelle udviklingsanomalier i mellemgulv, bugvæg eller navlestreng

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der skyldes, at mellemgulvet, bugvæggen eller navlesnoren ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB00 Strukturelle udviklingsanomalier i mellemgulvet

LB00.0 Medfødt diafragmabrok

Diagnosekrav

Medfødt diafragmabrok er en posterolateral defekt i mellemgulvet, der tillader passage af abdominale viscera ind i thorax, hvilket fører til respiratorisk insufficiens og vedvarende pulmonal hypertension med høj dødelighed.

LB00.1 Fravær af diafragma

LB01 Omphalocele

Diagnosekrav

Omphalocele er en embryopati klassificeret i gruppen af abdominale celosomias og er karakteriseret ved et stort brok i bugvæggen, centreret omkring navlestrengen, hvor de fremspringende indvolde er beskyttet af en sæk.

LB02 Gastroschisis

Diagnosekrav

Gastroschisis er en medfødt bugvæggsdefekt, der er karakteriseret ved, at indvolde stikker ud fra fosterets mave uden en dækkende sæk på højre side af navlen.

LB03 Strukturelle udviklingsanomalier i navlestrengen

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at navlesnoren ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB03.0 Allantoiske kanalrester eller cyster

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at navlestrengen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Disse tilstande er karakteriseret ved cyster eller rester af allantoisvæv i navlestrengen, navlen eller urachus.

LB03.1 Enkelt navlestrengsarterie

Diagnosekrav

En enkelt navlearterie, der stammer fra enten allantoisarteriesystemet (Type I) eller vitellinearterie (Type II). Og har været forbundet med nyreanomalier

Strukturelle udviklingsanomalier i fordøjelseskanalen

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der skyldes, at fordøjelseskanalen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode.

LB10 Strukturelle udviklingsanomalier i spytkirtler eller -kanaler

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at spytkirtlerne og -kanalerne ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB11 Medfødt divertikel i svælget

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at svælget ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand kan vise sig ved synkebesvær eller være asymptomatisk. Bekræftelse sker gennem observation af et afledt svælg ved billeddannelse.

LB12 Strukturelle udviklingsanomalier i øsofagus

Diagnosekrav

Enhver medfødt defekt i øsofagus, der skyldes forstyrrelse af fosterets normale vækst og differentiering. Sådanne defekter kan opstå på alle stadier af fosterudviklingen, varierer meget i type og sværhedsgrad og forårsages af en lang række afgørende faktorer, herunder genetiske mutationer, kromosomafvigelser, teratogene stoffer og miljøfaktorer. De fleste udviklingsdefekter er tydelige ved fødslen, især strukturelle misdannelser, men nogle bliver tydelige senere.

LB12.0 Medfødt esophageal web eller ring

Diagnosekrav

En sjælden form for ufuldstændig øsofageal obstruktion på grund af en udviklingsdefekt i den primitive fortarm, der viser sig som en slimhindelæsion, der danner en ufuldstændig mellemgulv. Symptomer (tilsyneladende fra fødslen) omfatter dysfagi, regurgitation og kvælning.

LB12.1 Atresi i spiserøret

Diagnosekrav

Øsofageal atresi omfatter en gruppe af medfødte anomalier med en afbrydelse i kontinuiteten af spiserøret, med eller uden vedvarende kommunikation med luftrøret. I 86% af tilfældene er der en distal tracheoesophageal fistel, i 7% af tilfældene er der ingen fistelforbindelse, mens der i 4% af tilfældene er en tracheoesophageal fistel uden atresi. De resterende tilfælde består af patienter med OA med proksimal, eller både proksimal og distal, tracheoesophageal fistel.

LB12.10 Atresi i spiserøret med øsofagobronchial fistel

LB12.2 Øsofageal fistel uden atresi

Diagnosekrav

Dette er en fødselsdefekt (medfødt anomali) i spiserøret og en type EA/TEF, nemlig isoleret "H"-formet atresi. Trakeoesophageal fistel, hvor der ikke er øsofageal atresi, fordi spiserøret er kontinuerligt til maven. Fistel er til stede mellem spiserøret og luftrøret. Forekomsten af TE-fistel uden atresi varierer mellem 1-11 % af øsofageale misdannelser.

LB12.3 Medfødt stenose eller forsnævring af spiserøret

Diagnosekrav

En form for ufuldstændig øsofageal obstruktion på grund af en udviklingsdefekt i den primitive fortarm. Unormal indsnævring af spiserøret forekommer oftest ved krydset mellem den midterste og nederste tredjedel. Kliniske manifestationer, tilsyneladende 2 til 3 uger efter fødslen, omfatter dysfagi og progressiv opkastning.

LB12.4 Medfødt divertikel af spiserøret

Diagnosekrav

En meget sjælden medfødt divertikel, som typisk er placeret lige over cricopharyngeal junction. Det er normalt asymptomatisk, medmindre det kompliceres af en inflammatorisk proces. Hvis divertiklet komprimerer luftrøret eller er forbundet med øsofageal stenose eller fistel, kan symptomerne på stridor, progressiv dysfagi, åndedrætsbesvær, alvorlig kvælning og regurgitation være til stede fra fødslen.

LB12.5 Medfødt udvidelse af spiserøret

Diagnosekrav

Dette er en medfødt unormal forstørrelse af den nedre del af spiserøret, som det ses hos patienter med akalasi.

LB13 Strukturelle udviklingsanomalier i maven

Diagnosekrav

Enhver medfødt defekt i mavesækken, der skyldes forstyrrelse af fosterets normale vækst og differentiering. Sådanne defekter kan opstå på alle stadier af fosterudviklingen, varierer meget i type og sværhedsgrad og forårsages af en lang række afgørende faktorer, herunder genetiske mutationer, kromosomafvigelse, teratogene stoffer og miljøfaktorer. De fleste udviklingsdefekter er tydelige ved fødslen, især strukturelle misdannelser, men nogle bliver tydelige senere.

LB13.0 Medfødt hypertrofisk pylorusstenose

Diagnosekrav

En ikke ualmindelig medfødt misdannelse af maven af ukendt årsag, hvor der er hypertrofi og hyperplasi af den cirkulære muskel i pylorus. Symptomer på obstruktion af maveudløbet opstår normalt mellem den tredje og sjette uge af livet. Anomalien viser sig ved intermitterende opkastninger (som øges i frekvens og bliver projektil), opstød, væggtab, dehydrering, elektrolyt-ubalance, nogle gange en lille håndgribelig pylorusmasse og synlige peristaltiske sammentrækninger på tværs af epigastriet; der kan også være gulsot. Nogle tilfælde ser ud til at være familiære (muligvis af autosomal dominant arv).

LB13.1 Medfødt hiatusbrok

Diagnosekrav

Medfødt diafragmabrok er en embryopati, der er defineret ved fravær af udvikling af hele eller en del af diafragmakuppelen, hvilket resulterer i tilstedeværelsen af abdominale indvolde i thorax, med kompression af den homolaterale lunge og nedsat udvikling af den kontralaterale lunge.

LB13.2 Medfødt antralvæv

LB14 Strukturelle udviklingsanomalier i tolvfingertarmen

Diagnosekrav

Enhver medfødt defekt i tolvfingertarmen, der skyldes forstyrrelse af fosterets normale vækst og differentiering. Sådanne defekter kan opstå på alle stadier af fosterudviklingen, varierer meget i type og sværhedsgrad og forårsages af en lang række afgørende faktorer, herunder genetiske mutationer, kromosomafvigelse, teratogene stoffer og miljøfaktorer. De fleste udviklingsdefekter er tydelige ved fødslen, især strukturelle misdannelser, men nogle bliver tydelige senere.

LB15 Strukturelle udviklingsanomalier i tyndtarmen

Diagnosekrav

Medfødt grov anatomisk strukturel defekt i tyndtarmen, der skyldes forstyrrelse af fosterets normale vækst og differentiering, som kan være genetisk nedarvet, erhvervet under svangerskabet eller påført under fødslen.

LB15.0 Meckel divertikel

Diagnosekrav

En medfødt abnormitet karakteriseret ved udposning eller sækdannelse i ILEUM. Det er en rest af den embryonale YOLK SAC, hvor VITELLINE DUCT ikke lukkede. Under tidlig drægtighed forbinder den omphalomesenteriske eller vitelline duct føtale blommesæk med den primitive tarm. Ved 7-8 ugers graviditet er denne kanal normalt fuldstændig udslettet. Et Meckel divertikel opstår, når denne struktur ikke resorberes fuldstændigt.

LB15.1 Atresi i tyndtarmen

Diagnosekrav

Jejunoileale atresier og stenoser er væsentlige årsager til neonatal tarmobstruktion. Atresia refererer til en medfødt obstruktion med fuldstændig okklusion af tarmens lumen. Det tegner sig for 95% af forhindringer. Fire typer af jejunoileale atresier er beskrevet. De kan variere fra at have et lille område med blokering eller web til manglende store dele af tarmene. Intestinal atresi er en af de hyppigste årsager til tarmobstruktion hos nyfødte. Den ileale atresi er mere almindelig end jejunal atresi, og multiple foci er mere almindelige end isoleret atresi. Den mest accepterede teori vedrørende ætiologien af jejunoileal atresi er en intrauterin vaskulær ulykke, der resulterer i nekrose af det berørte segment. Stenose henviser på den anden side til en delvis okklusion med ufuldstændig obstruktion og tegner sig for de resterende 5% af tilfældene. En stenose har et intakt mesenterium og er en lokal forsnævring af tarmen. Der er ikke noget tab af kontinuitet i lumen.

LB15.2 Medfødt kort tarm

Diagnosekrav

Korttarmssyndrom er en tilstand, hvor næringsstoffer ikke optages ordentligt på grund af en medfødt defekt, hvor en stor del af tyndtarmen mangler.

LB15.3 Medfødt divertikulitis i tyndtarmen

Diagnosekrav

Dette refererer til en klinisk enhed, der er karakteriseret ved tilstedeværelsen af sæklignende medfødte prolaps i tyndtarmens væg, hvori tyndtarmsposerne (divertikler) bliver inficerede eller betændte.

LB15.4 Medfødt divertikulose i tyndtarmen

Diagnosekrav

Dette refererer til en tilstand karakteriseret ved tilstedeværelsen af medfødte multiple sæklignende slimhindeprolaps kaldet divertikler gennem svage punkter i væggen eller slimhinden i tyndtarmen. De fleste mennesker med divertikulose har ikke ubehag eller symptomer. Nogle mennesker kan dog opleve smerter eller ubehag i maven, oppustethed og blødning.

LB15.5 Medfødt divertikel af tyndtarmen

Diagnosekrav

Dette refererer til en morfologisk tilstand, hvor der er en enkelt lille medfødt pose i slimhinden i tyndtarmen, der buler udad gennem et svagt sted.

LB16 Strukturelle udviklingsanomalier i tyktarmen

Diagnosekrav

Enhver medfødt defekt i tyktarmen, der skyldes forstyrrelse af fosterets normale vækst og differentiering. Sådanne defekter kan opstå på alle stadier af fosterudviklingen, varierer meget i type og sværhedsgrad og forårsages af en lang række afgørende faktorer, herunder genetiske mutationer, kromosomafvigelse, teratogene stoffer og miljøfaktorer. De fleste udviklingsdefekter er tydelige ved fødslen, især strukturelle misdannelser, men nogle bliver tydelige senere.

LB16.0 Medfødt fravær, atresi eller stenose i tyktarmen

Diagnosekrav

Kolonatresi er en medfødt tarmmisdannelse, der resulterer i et ikke-latent segment af tyktarmen og karakteriseret ved obstruktion i nedre tarm, der manifesterer sig med abdominal udspilning og manglende passage af meconium hos nyfødte.

LB16.1 Hirschsprungs sygdom

Diagnosekrav

Dette er en udviklingsmæssig anomali, der påvirker tarmkanalen, karakteriseret ved medfødt fravær af myenteriske ganglioceller (aganglionose) i et segment af tyktarmen. På grund af fraværet af indre innervation af muskellagene i det berørte segment er der et tab af motorisk funktion. Dette resulterer i en unormalt stor eller udvidet kolon (medfødt megacolon) med tarmokklusion eller forstoppelse. Denne tilstand bliver tydelig kort efter fødslen.

LB16.2 Umoden ganglionose af tyktarmen

Diagnosekrav

Når antallet af ganglionceller er normalt, men gangliocellerne er fremtrædende umodne, omtales sygdommen som umoden ganglionose eller umodenhed af ganglier.

LB16.3 Medfødt hypoganglionose i tyktarmen

Diagnosekrav

Antallet og størrelsen af ganglioceller er lille ved fødslen. Størrelsen af ganglioceller har en tendens til at stige over tid, men fordi deres antal ikke øger, forbedres symptomerne på dysmotilitet ikke. Kilde: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17161202>

LB17 Strukturelle udviklingsanomalier i analkanalen

LB17.0 Anorektale misdannelser

Diagnosekrav

Anorektale misdannelser (ARMs) er fødselsdefekter (på grund af ændringer i embryoudvikling af bagtarm eller proctodeum), hvor anus og rektum (den nedre ende af fordøjelseskanalen) ikke udvikler sig ordentligt. De forekommer hos cirka 1 ud af 5000 levendefødte. Disse omfatter et bredt spektrum af sygdomme, som kan påvirke drenge og piger, og involverer distale anus og rektum samt urin- og kønsorganerne. Der kan forekomme flere abnormiteter, herunder følgende: En membran kan være til stede over analåbningen; Endetarmen forbindes muligvis ikke med anus (uperforeret anus); Endetarmen kan forbindes til en del af urinvejene eller det reproduktive system gennem en unormal passage kaldet en fistel. Klassificeringen af arme er hovedsageligt baseret på positionen af endetarmsposen i forhold til den puborektale slynge, tilstedeværelsen eller fraværet af fistler og fistlernes typer og placeringer. Den følgende klassifikation er i henhold til niveauet af den atretiske rektale blindgyde med hensyn til pubococcygeal-linjen (det radiologiske vartegn for den øvre grænse eller levator ani-muskelen).

LB17.1 Ektopisk anus

Diagnosekrav

Mens børn med imperforeret eller åbenlyst fejlplaceret anus identificeres i den nyfødte periode, kan nogle børn med en meget mild abnormitet undslippe identifikation indtil efter den nyfødte periode. Denne milde fejlplacering af anus er blevet kaldt anterior ektopisk anus. Anterior ektopisk anus adskiller sig fra imperforeret anus med perineal fistel ved, at analåbningen sædvanligvis er af normal størrelse og kun let forlagt. De fleste af disse børn kommer til lægehjælp på grund af svær forstoppelse.

LB17.2 Vedvarende cloaca

Diagnosekrav

En medfødt anomali, hvor tarm-, urin- og reproduktionskanalerne åbner sig i et fælles hulrum, et resultat af manglende dannelse af urorectumseptum under prænatal udvikling. De forekommer udelukkende hos piger og udgør den mest komplekse defekt i spektret af anorektale misdannelser.

LB17.3 Cloacal ekstrofi

Diagnosekrav

Sjælden og kompleks anorektal og genitourinær misdannelse, hvor rektum, vagina og urinveje deler en fælles udadvendt åbning, ledsaget af en omphalocele og en uperforeret anus. Ekstrofi af cloaca er en velkendt misdannelse, der omfatter persistens og ekstrofi af en cloaca, der modtager urinledere, ileum og en rudimentær bagtarm. Cloacal-ekstrofi er en alvorlig fødselsdefekt, hvor en stor del af abdominale organer (blæren og tarmene) er blotlagt. Det forårsager ofte spaltning af både mandlige og kvindelige kønsorganer (specifikt henholdsvis penis og klitoris), og anus er lejlighedsvis forseglet.

LB17.4 Perineal rille

Diagnosekrav

Den perineale rille beskriver en normal vestibule, men med en rille, der strækker sig fra vestibulen til anus, som er både normal størrelse og placeret.

LB18 Medfødte anomalier i tarmfikseringen

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at tarmene ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand kan vise sig ved intermitterende mavesmerter, opkastning eller diarré. Bekræftelse sker gennem observation af tarmrotation ved hjælp af billeddannelse.

Strukturelle udviklingsanomalier i leveren, galdevejene, bugspytkirtlen eller milten

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at leveren, galdevejene, bugspytkirtlen og milten ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB20 Strukturelle udviklingsanomalier i galdeblæren, galdegangene eller leveren

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at galdeblæren, galdegangene og leveren ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

B20.0 Strukturelle udviklingsanomalier i leveren

LB20,00 Fibropolycystisk leversygdom

LB20.1 Strukturelle udviklingsanomalier i galdeblæren

LB20.10 Agenese, aplasi eller hypoplasi af galdeblæren

LB20.2 Strukturelle udviklingsanomalier af galdegange

LB20.20 Choledochal cyste

LB20.21 Biliær atresi

Diagnosekrav

Biliær atresi er en sjælden sygdom karakteriseret ved en inflammatorisk galdevejsobstruktion af ukendt oprindelse, som optræder i den neonatale periode. Det er den hyppigste kirurgiske årsag til kolestatisk gulsot i denne aldersgruppe. Ubehandlet fører denne tilstand til skrumpelever og død inden for de første leveår.

LB20.22 Medfødt stenose eller forsnævring af galdeveje

LB20.23 Strukturelle udviklingsanomalier af cystisk kanal

LB20.24 Accessorisk galdegang

LB21 Strukturelle udviklingsanomalier i bugspytkirtlen

LB21.0 Ringformet bugspytkirtel

Diagnosekrav

Ringformet bugspytkirtel er en særskilt form for duodenal atresi, hvor hovedet af bugspytkirtlen danner en ring omkring den anden del af duodenum. I den neonatale periode er det kliniske billede domineret af epigastrisk udspilning med opkastning, som er nonbilious, da obstruktionen normalt er supravaterian. Kromosomale abnormiteter er til stede i en tredjedel af tilfældene af ringformet pancreas, hvor trisomi 21 (efterfulgt af trisomi 18 og 13) er den hyppigst påviste anomali. Ringformet bugspytkirtel er en embryopati som følge af en anomali, der opstår tidligt (mod den fjerde uge) i udviklingen.

LB21.1 Pancreas divisum

Diagnosekrav

Dette er en medfødt anomali i anatomen af bugspytkirtlens kanaler, hvor en enkelt bugspytkirtelkanal ikke dannes, men snarere forbliver som to adskilte dorsale og ventrale kanaler.

LB21.2 Tilbehør bugspytkirtel

Diagnosekrav

Accessorisk bugspytkirtel er en asymptomatisk embryopati karakteriseret ved tilstedeværelsen af bugspytkirtelvæv på andre steder af kroppen, såsom miltens pedicle, gonadic pedicles, intestinal mesentery, duodenum væg, øvre jejunum eller, mere sjældent, mavevæggen, ileum, galdeblæren eller milt.

LB21.3 Ageneses-aplasi af bugspytkirtlen

Diagnosekrav

Dette refererer til, at et organ ikke udvikler sig under embryonal vækst og udvikling på grund af fraværet af primordiale væv i bugspytkirtlen.

LB21.4 Partiel agenesis af pancreas

Diagnosekrav

Partiel agenesis af bugspytkirtlen er karakteriseret ved det medfødte fravær af en kritisk masse af bugspytkirtelvæv. Sværhedsgraden af sygdommen afhænger af mængden af tilstedeværende funktionelt bugspytkirtelvæv. Pancreas agenesis er almindeligvis forbundet med andre misdannelser, især pancreaticobiliary duct anomalier, der fører til akut eller kronisk pancreatitis, hyperglykæmi (50 % af tilfældene) eller, mere sjældent, polyspleni.

LB21.5 Hypoplasi af bugspytkirtlen

LB22 Strukturelle udviklingsanomalier i milten

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at milten ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB22.0 Medfødt aspleni

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at milten ikke udvikler sig under svangerskabsperioden. Denne tilstand kan præsentere med pneumokok sepsis. Bekræftelse er gennem verifikation af ingen milt ved billeddannelse.

LB22.1 Polyspleni

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af udviklingen af overtallige milte i den prænatale periode. Denne tilstand kan vise sig med hjertefejl, anomalier i abdominale organer eller kan være asymptomatisk.

LB22.2 Ektopisk milt

Strukturelle udviklingsanomalier i urinvejsystemet

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at urinvejene ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB30 Strukturelle udviklingsanomalier i nyrerne

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at nyrerne ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB30.0 Renal agenesis eller andre reduktionsdefekter i nyrerne

Diagnosekrav

En række tilstande, der resulterer i nedsat nyrefunktion, herunder et medfødt fravær af begge nyrer

LB30.00 Renal agenesis

Diagnosekrav

En tilstand, hvor en eller begge nyrer ikke dannes (eller udvikles) i utero.

LB30.1 Renal dysplasi

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved unormal udvikling af den ene eller begge nyrer.

LB30.2 Medfødt enkelt nyrecyste

Diagnosekrav

En enkelt cyste i en nyre, noteret in utero eller fra fødslen. Ingen anden strukturel abnormitet i nyrerne eller urinvejene er noteret.

LB30.3 Renal tubulær dysgenese

Diagnosekrav

Unormal nyreudvikling og nyredannelse sekundært til en underliggende tilstand eller eksponering.

LB30.4 Oligomeganephronia

Diagnosekrav

Oligomeganefronisk nyrehypoplasi er en alvorlig udviklingsdefekt af begge nyrer karakteriseret ved et reduceret antal nefroner (nyrens funktionelle enhed), hypertrofiske glomeruli med diameter to gange den normale størrelse, hypertrofiske tubuli og fortykkelse af Bowmans kapsel, der forekommer i fravær af en misdannelser i urinvejene.

LB30.5 Tilbehør nyre

LB30.6 Fusion anomali af nyrer

Diagnosekrav

Den embryologiske, ufuldstændige sammensmeltning af nyrelobuli og/eller nyrer

LB30.60 Lobuleret nyre

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af ufuldstændig sammensmeltning af de udviklende nyrelobuli i den prænatale periode. Denne tilstand kan være asymptomatisk.

LB30.61 Sammensmeltet bækkennyre

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at nyrerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved tilstedeværelsen af en enkelt nyre langs kroppens midterlinje. Denne tilstand kan vise sig med nyresten, hydronefroze, nyreinfektion, hæmaturi eller kan være asymptomatisk. Bekræftelse sker gennem observation af en sammensmeltet nyre ved billeddannelse.

LB30.62 Hestesko nyre

Diagnosekrav

Hestesko-nyre er den hyppigste nyrefusionsanomali og er kendetegnet ved foreningen af de underordnede poler af de to nyrer gennem en landtange. Hestesko-nyre er faktisk en anatomisk anomali snarere end en sygdom, men den fører til disposition for visse tilstande såsom hydronephrosis, nefrolithiasis eller pyelonephritis. En tredjedel af personer med hestesko-nyre er asymptomatiske, og anomalien opdages tilfældigt under en radiologisk undersøgelse. Urogenitale eller renale karanomalier kan være forbundet med tilstanden. For sager, der kræver behandling, er forskellige terapeutiske tilgange tilgængelige, og valg af behandling afhænger af den tilhørende patologi.

LB30.7 Ektopisk eller bækkennyre

Diagnosekrav

En fødselsdefekt karakteriseret ved en unormalt placeret nyre; kan være asymptomatisk eller resultere i urinblokering, infektion eller nyresten

LB30.8 Medullær svampeneyre

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved cystiske eller sakkulære dilatationer af marvsamlingskanalerne set med radiokontrastfyldning. En disposition for sten og ofte forbundet med renal tubulær acidose. Der er ingen klar genetisk disposition.

LB30.9 Multicystisk renal dysplasi

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved unormal udvikling af nyren, specifikt hvor den unormale nyre ikke danner en reniform struktur, men snarere en samling af ikke-kommunikerende cyster uden funktionelt nyrevæv.

LB31 Strukturelle udviklingsanomalier i urinvejene

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at urinvejene ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB31.0 Medfødt hydronefro

Diagnosekrav

Medfødt hydronefro er en renal urinvejssygdom karakteriseret ved udspilning og udvidelse af nyrebækkenet og bækkenet sekundært til forskellige medfødte obstruktive misdannelser i nyrerne og urinvejene, der kan udvikle sig til nyreatrofi.

LB31.1 Medfødt primær megaureter

Diagnosekrav

Medfødt primær megaureter er en idiopatisk tilstand, hvor blæren og blæreudløbet er normale, men urinlederen er udvidet til en vis grad. Det kan være blokeret, tilbagesvalende eller uhindret og ikke tilbagesvalende.

LB31.2 Fosterets nedre urinvejsobstruktion

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af delvis eller fuldstændig obstruktion af urinrøret i den prænatale periode. Denne sygdom kan vise sig med forstørret blære, oligohydramnios eller pulmonal hypoplasi. Bekræftelse sker gennem observation af obstruktionen ved billeddannelse.

LB31.3 Ekstrofi af urinblære

Diagnosekrav

Blæreeksstrofi (eller klassisk blæreeksstrofi) er en medfødt genitourinær misdannelse, der tilhører spektret af ekstrofi-epispadias-komplekset og er karakteriseret ved en evagineret blæreplade, epispadier og en anterior defekt i bækken, bækkenbund og bugvæg.

LB31.4 Medfødt divertikel af urinblæren

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af manglende udvikling af blæren. Denne tilstand er karakteriseret ved svaghed i blærevæggen, hvorigennem noget af blærens slimhinde stikker ud. Denne tilstand kan vise sig med urinvejsinfektioner, tømningsbesvær eller abdominal fylde. Denne tilstand kan også være asymptomatisk.

LB31.5 Duplikering af urinrør

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at urinrøret ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved tilstedeværelsen af en anden passage fra blæren. Denne tilstand kan vise sig med dobbelt urinstrøm, vandladning fra anus eller kan være asymptomatisk. Bekræftelse sker gennem observation af et andet urinrør ved billeddannelse.

LB31.6 Medfødt megalourethra

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at penile corpora cavernosa og spongiosa ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved udvidelse af penis urinrør. Denne tilstand kan vise sig med dårlig strøm, hævelse af penis, megacystis, oligohydramnios, nyresvigt eller pulmonal hypoplasi.

LB31.7 Megacystis-megaureter

Diagnosekrav

Megacystisk-megaureter syndrom beskriver tilstedeværelsen af en massiv primær ikke-obstruktiv vesicoureteral refluks og en stor kapacitet, glat, tyndvægget blære på grund af den kontinuerlige recirkulering af tilbagesvalet urin. Tilbagevendende urinvejsinfektioner er almindeligvis forbundet med denne tilstand.

LB31.8 Atresi eller stenose af urinleder

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af blokering eller forsnævring af urinlederen på grund af manglende korrekt udvikling under prænatale perioden. Denne tilstand kan vise sig med blæreudløbsobstruktion, lavt fostervandsvolumen, pulmonal hypoplasi, megacystis, hydronephros, hydronephros eller renal dysplasi.

LB31.9 Agenese af urinleder

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at urinlederen ikke udvikler sig i den prænatale periode. Bekræftelse af, at en eller flere urinledere mangler ved billeddiagnostik.

LB31.A Duplikering af urinleder

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at urinlederen ikke udvikler sig korrekt under fødselsperioden, hvilket resulterer i forkert forbindelse af urinlederen til nyren. Denne tilstand kan vise sig med ureteroureteral refluks eller ureteropelvic junction obstruktion af den nedre pol af nyren i tilfælde af ufuldstændig duplikation. Fuldstændig duplikation kan forekomme med vesicoureteral refluks, ektopisk ureterocele eller ektopisk ureteral indsættelse. Bekræftelse sker gennem observation af to urinledere på den ene side ved billeddannelse.

LB31.B Fejlstilling af urinleder

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at urinlederen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode, hvilket resulterer i delvis eller fuldstændig overlappning af urinlederen. Denne tilstand kan vise sig med hydronefrose, urinvejsinfektion eller inkontinens hos kvinder. Bekræftelse sker gennem observation af en forkert placeret urinleder ved billeddannelse.

LB31.C Medfødt fravær af blære eller urinrør

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af svigt af både blæren og urinrøret i at udvikle sig i den prænatale periode. Denne tilstand kan resultere i fosterdød eller sepsis og udslette komplikationer i tilfælde af levende fødsler.

LB31.D Medfødt vesiko-uretero-renal reflux

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at urinlederen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand kan forekomme med urinvejsinfektion eller kan være asymptomatisk.

Strukturelle udviklingsanomalier i det kvindelige genitalsystem

LB40 Strukturelle udviklingsanomalier af vulva

Diagnosekrav

En deformation etableret før fødslen af en anatomisk struktur i vulva.

LB40.0 Fravær af vulva

Diagnosekrav

Dette er en fødselsdefekt eller medfødt abnormitet i det kvindelige genitourinære system, der manifesterer sig i fravær af vulva.

LB40.1 Embryonal cyste af vulva

Diagnosekrav

Resterende væv fra embryologisk udvikling af udviklingen af bækkenorganerne præsenteres som en lukket væskesæk i eller på vulvavævet.

LB40.2 Sammensmeltning af skamlæber

Diagnosekrav

En tilstand af skamlæberne, der almindeligvis rammer kvinder mellem 6 måneder og 6 år, forårsaget af hudirritation under barndommen. Denne tilstand er karakteriseret ved forsegling af de mindre skamlæber (normalt helt) på grund af en tynd membran, der forsegler indgangen til skeden, hvilket efterlader et meget lille hul til vandladning.

LB41 Strukturelle udviklingsanomalier af klitoris

Diagnosekrav

En deformation etableret før fødslen af en anatomisk struktur i klitoris.

LB41.0 Agenese af klitoris

LB41.1 Duplikering af klitoris

Diagnosekrav

En anatomisk anomali til stede ved fødslen, hvor der er to klitorisstrukturer til stede.

LB41.2 Klitoromegali

LB42 Strukturelle udviklingsanomalier i vagina

Diagnosekrav

En deformation etableret før fødslen af en anatomisk struktur i vagina.

LB42.0 Fravær af skede

Diagnosekrav

En tilstand i det genitourinære system, der påvirker kvinder, forårsaget af en abnormitet, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved vaginal agenesis.

LB42.1 Septate vagina

Diagnosekrav

En tilstand af det genitourinære system, der påvirker kvinder, forårsaget af fraværet af Mullerian duct fusion i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en tværgående af langsgående septum, der opdeler skeden i to dele. Denne tilstand kan også vise sig med dyspareuni, unormal vaginal blødning eller er asymptomatisk. Bekræftelse sker ved billeddannelse.

LB42.2 Medfødt rektovaginal fistel

Diagnosekrav

En tilstand i det genitourinære system, der påvirker kvinder, forårsaget af en abnormitet, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved dannelsen af en unormal passage mellem endetarmen og skeden.

LB42.3 Stram hymenal ring

Diagnosekrav

En tilstand i skeden, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved stramning af jomfruhinden og stenose af den ydre åbning af skeden og dyspareuni.

LB42.4 Uperforeret jomfruhinde

Diagnosekrav

En tilstand, hvor jomfruhinden, den hinde, der omgiver eller delvist dækker den ydre skedeåbning, er hårdere end normalt eller er komplet og forsejlet uden nogen åbning ind i skedehvælvingen.

LB42.5 Forsnævring eller atresi i skeden

Diagnosekrav

En tilstand i skeden, forårsaget af en abnormitet, der opstår i fødselsperioden. Denne tilstand er karakteriseret ved stenose og okklusion af skedeåbningen.

LB43 Strukturelle udviklingsanomalier i livmoderhalsen

LB43.0 Embryonal cyste i livmoderhalsen

Diagnosekrav

En tilstand af livmoderhalsen, forårsaget af en klynge af celler, der har dannet en lukket sæk eller strukturer, der er efterladt fra udvikling i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved luft, væske eller halvfast materiale omgivet af en særskilt membran af celler med unormalt udseende og adfærd.

LB43.1 Agenese eller aplasi af cervix

Diagnosekrav

En tilstand af livmoderhalsen, forårsaget af fraværet af primordial vævsudvikling i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved forkert eller manglende udvikling af livmoderhalsen.

LB44 Strukturelle udviklingsanomalier i uterus, undtagen cervix

LB44.0 Agenesis eller aplasi af livmoderlegemet

Diagnosekrav

En tilstand af livmoderen, forårsaget af fraværet af primordial vævsudvikling i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved ukorrekt eller manglende udvikling af livmoderkroppen.

LB44.1 Hypoplasi af uterus

LB44.2 Enhjørnet livmoder

Diagnosekrav

En livmodermisdannelse, hvor livmoderen kun er dannet af en af de parrede Müller-kanaler, mens den anden Müller-kanal ikke udvikler sig eller kun udvikler sig på en rudimentær måde.

LB44.3 Bicornuate uterus

Diagnosekrav

En tilstand af livmoderen, forårsaget af misdannelser i udviklingen af livmoderen i svangreperioden. Denne tilstand er kendetegnet ved en livmoder med en bifurcated cephalo og en unitær kaudal del. Bekræftelse sker ved billeddannelse.

LB44.4 Septate uterus

Diagnosekrav

Langsgående septum i livmoderen, underklassificeret som fuldstændig eller delvis

LB44.5 Medfødte fistler mellem livmoderen og fordøjelses- og urinvejene

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af unormal vævsudvikling i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved dannelsen af en unormal passage mellem livmoderen, fordøjelseskanalen og urinvejene.

LB44.6 Uterovaginal misdannelse på grund af diethylstilbestrol syndrom

Diagnosekrav

Føtalt diethylstilbestrol syndrom er karakteriseret ved en gruppe af symptomer, der sandsynligvis vil forekomme hos børn og børnebørn af en kvinde, der blev behandlet, mens hun var gravid med diethylstilbestrol (DES). Lægemidlet er et syntetisk ikke-steroidt østrogen, der blev brugt i USA indtil 1971 og i Europa indtil 1978 for at forsøge at forhindre abort, for tidlig fødsel og andre graviditetskomplikationer. Det er blevet anslået, at 25 % af kvindelige fostre, der er udsat for DES in utero i løbet af første trimester, efterfølgende har udviklet anomalier i kønsorganerne, herunder vaginal adenose, cervikale misdannelser, vaginale skillevægge, anomalier i livmoderhulen eller æggelederanomolier, der forårsager efterfølgende fertilitetsproblemer.

LB45 Strukturelle udviklingsanomalier af æggestokke, æggeledere eller brede ledbånd

LB45.0 Medfødt fravær af æggestok

Diagnosekrav

En tilstand i æggestokken, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en kvinde, der er født med færre end to æggestokke.

LB45.1 46,XX gonadal dysgenese

Diagnosekrav

Karyotype 46 XX; Gonader: gonadal dysgenese (stribet gonader); Fænotype kvinde med symptomer som primær amenoré, hypergonadotrofisk hypogonadisme, normal statur og ingen andre abnormiteter.

LB45.2 Udviklingsmæssige ovariecyste

Diagnosekrav

En tilstand, hvor en person er født med en godartet, funktionel cyste eller cyster på en eller flere æggestokke, som skyldes forstørrelse af ellers normale follikler i løbet af tredje trimester eller tidlig neonatal periode.

LB45.3 Medfødt torsion af æggestokken

Diagnosekrav

En tilstand i æggestokken, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en delvis eller fuldstændig rotation af æggestokken, en okklusion til den venøse eller arterielle blodforsyning af æggestokken, alvorlige smerter i nedre mave, der kan udstråle til ryg, bækken og lår, og kvalme, opkastning, diarré eller forstoppelse .

LB45.4 Ekstra ovarie

Diagnosekrav

En tilstand i æggestokken, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved overskydende ovarievæv beliggende i nærheden af en anatomisk korrekt æggestok, som muligvis er forbundet med det oprindelige ovarievæv.

LB45.5 Medfødt fravær af æggeleder

Diagnosekrav

En tilstand af æggelederen, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en kvinde, der er født med færre end to æggeledere.

LB45.6 Atresi af æggelederen

Diagnosekrav

En tilstand af æggelederen, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved unilateral eller bilateral lukning eller fravær af æggelederen(e), almindeligvis inden for de proximale istmiske eller proximale ampulære segmenter.

LB45.7 Tilbehør æggeleder

Diagnosekrav

En tilstand af æggelederen, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er kendetegnet ved duplikering af et eller flere æggeledere, der almindeligvis er knyttet til det ampulære segment.

LB45.8 Embryonal cyste i æggelederen

Diagnosekrav

En tilstand af æggelederen, forårsaget af overvækst af bækkenvæv i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved luft, væske eller halvfast materiale omgivet af en særskilt membran af celler med unormalt udseende og adfærd.

LB45.9 Embryonal cyste af bredt ledbånd

Diagnosekrav

Resterende væv fra embryologisk udvikling af udviklingen af bækkenorganerne præsenteres som en lukket væskesæk på det brede ledbånd.

Strukturelle udviklingsanomalier i det mandlige genitale system

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der påvirker det mandlige genitale system, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Disse tilstande er karakteriseret ved strukturelle udviklingsanomalier.

LB50 Mikropenis eller penisagenesi

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af reduceret androgenproduktion i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved en manglende eller usædvanlig lille penis. Bekræftelse sker ved at måle længden af en dorsal erektil penis.

LB51 Anorchia eller mikroorchidia

Diagnosekrav

En lidelse, der påvirker mænd, forårsaget af en abnormitet, der opstår i kønsudviklingen i fostertilstanden. Denne lidelse er karakteriseret ved individer, der fødes uden testikler, eller med testikler, der er mangelfulde i størrelse og funktion. Bekræftelse sker ved fysisk undersøgelse, identifikation af lave testosteronniveauer, men forhøjede follikelstimulerende hormon- og luteiniserende hormonniveauer i en blodprøve eller billeddannelse.

LB52 Kryptorkisme

Diagnosekrav

En lidelse, der rammer mænd, forårsaget af en abnormitet i kønsudviklingen i fostertilstanden. Denne lidelse er karakteriseret ved fraværet af en eller begge testikler fra pungen. Forstyrrelsen kan også medføre nedsat fertilitet, psykologiske konsekvenser eller øget risiko for testikulære kimcelletumorer. Bekræftelse sker ved billeddannelse, karyotypering eller identifikation af mandlige kønshormoner i en blodprøve.

LB52.0 Ektopisk testis

Diagnosekrav

En tilstand af testiklen, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved den unormale placering af testiklen væk fra den normale anstændige linje, såsom i den overfladiske lyskepose, perineal, abdominal, bækken, crural, penis eller femoral positioner og med normal testikel og sædstrengsanatomi. Bekræftelse er ved diagnostisk laparoskopi for at udelukke en intraabdominal, inguinal eller fraværende/forsvindende testikel.

LB52.1 Ikke nedsænket testikel, ensidig

Diagnosekrav

Den situation, hvor den ene af de to testikler hos en mand ikke er overgået fra maven, og derfor ser ud til at være fraværende fra pungen.

LB52.2 Nedsænket testikel, bilateral

Diagnosekrav

Den situation, hvor begge testikler hos en mand ikke er overgået fra maven, og derfor forekommer fraværende fra pungen.

LB53 Hypospadi

Diagnosekrav

Enhver tilstand i urinrøret, der påvirker mænd, forårsaget af determinanter, der opstår i den antenatale periode. Disse tilstande er karakteriseret ved en misdannelse af urinrøret og en unormalt placeret urinvej.

LB53.0 Hypospadier, balanisk

Diagnosekrav

En tilstand i urinrøret, der påvirker mænd, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en misdannelse af urinrøret og en unormalt placeret urinvej, der åbner sig på stedet for frenulum. Denne tilstand kan også præsentere med en ufuldstændig forhud, der danner en hætte.

LB53.00 Hypospadier, koronal

Diagnosekrav

En tilstand i urinrøret, der påvirker mænd, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en misdannelse af urinrøret og den ventrale side af penis, hvilket fører til en unormalt placeret urinvej, der åbner i den ventrale del af koronal sulcus. Denne tilstand kan også præsentere med en ufuldstændig forhud, der danner en hætte.

LB53.01 Hypospadier, kirtel

Diagnosekrav

En tilstand i urinrøret, der påvirker mænd, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en misdannelse af urinrøret og den ventrale side af penis, hvilket fører til en unormalt placeret urinvej, der åbner sig på stedet for frenulum. Denne tilstand kan også præsentere med en ufuldstændig forhud, der danner en hætte.

LB53.1 Hypospadi, penis

Diagnosekrav

En tilstand i urinrøret, der påvirker mænd, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en misdannelse af urinrøret og den ventrale side af penis og en unormalt placeret urinvej, der åbner sig langs penisskaftet. Denne tilstand kan også præsentere med en ufuldstændig forhud, der danner en hætte.

LB53.2 Hypospadi, penoskrotal

Diagnosekrav

En tilstand i urinrøret, der påvirker mænd, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en misdannelse af urinrøret og den ventrale side af penis, hvilket fører til en unormalt placeret urinvej, der åbner sig, hvor penisskaftet møder pungen. Denne tilstand kan også præsentere med en ufuldstændig forhud, der danner en hætte.

LB53.3 Hypospadi, scrotal

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en misdannelse af urinrøret og den ventrale side af penis, hvilket fører til en unormalt placeret urinvej, der åbner på pungen. Denne tilstand kan også præsentere med en ufuldstændig forhud, der danner en hætte.

LB53.4 Hypospadi, perineal

Diagnosekrav

En tilstand i urinrøret, der påvirker mænd, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en misdannelse af urinrøret og den ventrale side af penis og en unormalt placeret urinvej, der åbner i perineum. Denne tilstand kan også præsentere med en ufuldstændig forhud, der danner en hætte.

LB54 Medfødt kordel

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af udviklingen af fibrøse bånd af væv langs corpus spongiosum og forkortelse af den ventrale hud i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en ventral eller dorsal krumning af penishovedet ved overgangen til skaftet, hvilket er mest tydeligt under erektion. Denne tilstand kan også være forbundet med hypospadi.

LB55 Epispadias

Diagnosekrav

Epispadi er en medfødt genitourinær misdannelse, der tilhører spektret af eksstrofi-epispadi komplekset og er karakteriseret hos mænd ved en ektopisk meatus eller en slimhinde strimmel i stedet for urinrøret på penis dorsum og hos kvinder ved bifid klitoris og en variabel spalte i urinrøret.

LB56 Bifid skrotum

Diagnosekrav

En tilstand, der skyldes, at pungen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode, hvilket resulterer i ufuldstændig fusion af de labioscrotale folder. Denne tilstand er karakteriseret ved en dyb midtlinjekløft i pungen. Denne tilstand kan være asymptomatisk.

LB57 Agenes af vas deferens

Diagnosekrav

En tilstand i sædlederne, der påvirker mænd, forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved unilateral eller bilateral fravær af sædlederen, azoospermi og infertilitet.

LB58 Polyorchidisme

Diagnosekrav

En tilstand i testiklerne forårsaget af determinanter, der opstår i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved tilstedeværelsen af mere end to testikler. Bekræftelse sker ved billeddannelse.

LB59 Hypoplasi af testikler eller pung

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af ufuldstændig udvikling af testis og scrotum i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved et fald eller ødelæggelse i antallet eller størrelsen af celler testis og scrotum væv.

Strukturelle udviklingsanomalier i brystet

Diagnosekrav

En deformation etableret før fødslen af en anatomisk struktur i brystet eller brystvævet.

LB60 Brystaplasi

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af manglende udvikling af brystet i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved en total mangel på brystvæv. Denne tilstand kan også forekomme med fravær af brystvorten eller brystmusklen.

LB61 Fraværende brystvorte

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af manglende udvikling af brystvorten i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved en total mangel på en brystvorte. Denne tilstand kan også forekomme med fravær af brystet eller brystmusklen.

LB62 Overtallige bryster

Diagnosekrav

En tilstand, der skyldes, at brysterne ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved overtallige bryster, med eller uden brystvorter. Denne tilstand kan være asymptomatisk.

LB63 Overtallige brystvorter

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af udvikling af overtallige brystvorter i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved tilstedeværelsen af brystvorter eller brystvorte-lignende strukturer ud over de normale to. Denne tilstand kan være asymptomatisk.

Strukturelle udviklingsanomalier i skelettet

Diagnosekrav

En deformation, der er etableret før fødslen af en anatomisk struktur i en eller flere knogler.

LB70 Strukturelle udviklingsanomalier i kraniet

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at kraniet ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB70.0 Kraniosynostose

Diagnosekrav

Kraniosynostose består af for tidlig sammensmeltning af en eller flere kraniesuturer, hvilket resulterer i en unormal hovedform. Den kan opdeles i flere undergrupper; de vigtigste forskellige typer er primær vs sekundær kraniosynostose og isoleret vs syndromisk kraniosynostose.

LB70.00 Plagiocephaly

Diagnosekrav

Isoleret synostotisk plagiocefali er en form for ikke-syndromisk kraniosynostose karakteriseret ved for tidlig sammensmeltning af en koronal eller lambdoid sutur, der fører til kraniedeformitet og ansigtsasymmetri.

LB70.1 Wormian knogler

Diagnosekrav

Også kendt som intrasutural knogle, er et ekstra knoglesegment, der er låst sammen i en eksisterende kraniesutur. En speciel form: Interparietal knogle eller inkaknogle er en sammenlåst uregelmæssig isoleret knogle ved lambdoide suturen. Selvom det er ufarligt, kan det være forbundet med kraniofaciale og andre syndromer.

LB70.2 J-formet sella turcica

LB70.3 Makrocefali

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved over normal hovedstørrelse.

LB71 Strukturelle udviklingsanomalier i ansigtets knogler

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at ansigtsknoglerne ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB71.0 Hypotelorisme

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at ansigtsknoglerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved lavere end normalt afstand mellem øjnene.

LB71.1 Hypertelorisme

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at ansigtsknoglerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved større end normalt afstand mellem øjnene.

LB72 Strukturelle udviklingsanomalier i skulderbæltet

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at skulderbæltet ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB72.0 Cervikal ribben

LB72.1 Sprengel deformitet

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at brystbæltet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved unormal nedstigning og ændret position og anatomi af scapula. Denne tilstand kan præsentere med muskelhypoplasi.

LB72.2 Deformation af scapula

LB73 Strukturelle udviklingsanomalier i rygsøjle eller knoglet thorax

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der skyldes, at rygsøjlen eller den benede brystkasse ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB73.0 Okkult spinal dysrafi

LB73.1 Strukturelle udviklingsanomalier i brystvæggen

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende udvikling af brystvæggen i den prænatale periode.

LB73.10 Polen syndrom

Diagnosekrav

Polens syndrom er karakteriseret ved et ensidigt fravær eller hypoplasi af pectoralis major-musklen (oftest involverer sternocostal-delen) og en variabel grad af ipsilaterale håndanomalier, herunder symbrahydactyly.

LB73.11 Bifid ribben

LB73.12 Tilbehørsrib

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at ribbenene ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved et overtalligt ribben, der opstår for en hals- eller lændehvirvel. Denne tilstand kan vise sig med thorax-udløbssyndrom eller kan være asymptomatisk.

LB73.13 Strukturelle udviklingsanomalier i brystbenet

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende udvikling af brystbenet i den prænatale periode.

LB73.2 Strukturelle udviklingsanomalier i rygsøjlen

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af svigt af rygsøjlen i at udvikle sig korrekt i den prænatale periode.

LB73.20 Klippel-Feil anomali

Diagnosekrav

Klippel-Feil syndrom er karakteriseret ved ukorrekt segmentering af cervikale segmenter, hvilket resulterer i medfødte fusionerede cervikale hvirvler.

LB73.21 Occipitalisering af atlas

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af manglende udvikling af atlas og nakkeknode i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved fusion af atlas til bunden af nakkekuden. Denne tilstand kan vise sig med hovedpine, suboccipital stivhed, begrænset bevægelse eller svimmelhed. Bekræftelse sker gennem observation af fusionen ved billeddannelse.

LB73.22 Atlanto-aksial ustabilitet eller sublaksation

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af knogle- eller ledbåndsabnormitet i den øvre rygsøjle. Denne tilstand er karakteriseret ved overdreven bevægelse ved krydset mellem C1 og C2 hvirvler. Denne tilstand kan vise sig med nedsat rotation af nakken, neurologiske vanskeligheder eller kan være asymptomatisk.

LB73.23 Aplasi eller hypoplasi af den odontoide proces af akse

LB73.24 Segmenteringsanomalier af hvirvler

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af svigt af ryghvirvlerne i at udvikle sig korrekt i den prænatale periode. Disse tilstande er karakteriseret ved et unormalt antal fuldt udviklede ryghvirvler. Bekræftelse er gennem verifikation af fraværende eller ukorrekt dannede hvirvler ved billeddannelse.

LB73.25 Medfødt skoliose på grund af medfødt knoglemisdannelse

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af misdannelse af ribben eller rygsøjle. Denne tilstand er karakteriseret ved unormal krumning af rygsøjlen.

LB73.26 Sakralisering af den sidste lændehvirvel

LB73.27 Lumbarisering af den første sakrale hvirvel

LB73.28 Sacrum agenesis eller hypoplasi

LB73.29 Caudal vedhæng

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af udvikling af en misdannelse på lænden i svangerskabsperioden. Denne tilstand er karakteriseret ved et kutant fremspring, der er overlegent i forhold til balderne. Denne tilstand kan være forbundet med okkult spinal dysrafi.

LB73.2A Medfødt spondylolistese

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af hvirvelmisdannelser, som gør det muligt for hvirvlen at glide frem over korsbenet. Denne tilstand kan vise sig med lændesmerter eller kan være asymptomatisk.

LB74 Strukturelle udviklingsanomalier i bækkenbæltet

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at bækkenbæltet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode.

LB74.0 Udviklingsdysplasi af hofte

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at hoften ikke udvikler sig korrekt i svangerskabsperioden. Denne tilstand er kendetegnet ved, at hoften glider fra soklen. Denne tilstand kan vise sig med udadrejning af benet, nedsat bevægelse på den ene side af kroppen, korthed i det ene ben, ujævne hudfolder på lår eller balder, gangbesvær eller indadrunding af lænden.

LB74.1 Medfødt sublaksation af hofte

LB74.2 Ustabil hofte

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at hofteledet ikke udvikler sig korrekt under svangerskabsperioden. Denne tilstand er karakteriseret ved løshed i hofteledet. Denne tilstand kan vise sig med dislokation, multidirektionel intraoperativ ustabilitet, abduktorsufficiens eller neuromuskulær funktionsnedsættelse.

LB74.3 Medfødt coxa vara

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at hofteledet ikke udvikler sig korrekt under svangerskabsperioden. Denne tilstand er karakteriseret ved et fald i lårbenshals-skaftvinklen. Denne tilstand kan vise sig med et forkortet ben eller halte.

LB74.4 Medfødt coxa valga

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at hofteledet ikke udvikler sig korrekt under svangerskabsperioden. Denne tilstand er karakteriseret ved en stigning i lårbenshals-skaftvinklen.

LB74.5 Bred symphysis pubis

LB75 Brachydaktyli

Diagnosekrav

Brachydaktyli ('korte fingre') er en generel betegnelse for uforholdsmæssigt korte fingre og tæer, og det er en del af gruppen af misdannelser i lemmerne, som er karakteriseret ved knogledysostose. De forskellige typer af isoleret brachydaktyli er sjældne, bortset fra type A3 og D.

LB75.0 Brachydactyly af fingre

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at fingrene ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved under normal fingerlængde.

LB75.1 Brachydactyly af tæer

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at tæerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved under normal tålængde.

LB75.2 Symbrachydactyly af hænder eller fødder

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at cifrene ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er kendetegnet ved korte cifre, som kan være vævet. Denne tilstand kan også vise sig med manglende cifre, forkortede metacarpals eller korte lemmersektioner.

LB76 Triphalangeal tommelfinger

Diagnosekrav

En tilstand, der skyldes, at tommelfingeren ikke udvikles korrekt i fostertilstanden. Denne tilstand er karakteriseret ved en lang, fingerlignende tommelfinger med tre falanger i stedet for to. Isolerede trifalangeale tommelfingre kan være forbundet med en genetisk abnormitet i 7q36-regionen.

LB77 Hyperfalangi

LB78 Polydaktyli

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af udvikling af overtallige fingre i den prænatale periode.

LB78.0 Polydaktyli af tommelfingeren

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af udvikling af overtallige tommelfingre i den prænatale periode.

LB78.1 Polysyndaktyli

Diagnosekrav

Polysyndactyly er en form for præaksial polydaktyli af fingre karakteriseret ved tilstedeværelsen af en tommelfinger, der viser den mildeste grad af duplikation, er bred, bifid eller med radiale devieret distal phalanx. Syndaktyli af forskellige grader af tredje og fjerde fingre er lejlighedsvis til stede. To former er blevet karakteriseret: unilateral og bilateral.

LB78.2 Postaksial polydaktyli af fingre

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af udvikling af overtallige fingre i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved femte ciffer duplikationer.

LB78.3 Polydaktyli af tæer

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af udvikling af overtallige tæer i den prænatale periode.

LB79 Syndaktyli

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af svigt af den langsgående interdigitale nekrose, der normalt adskiller fingrene i den antenatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved tilstedeværelsen af to eller flere fingre, der er smeltet sammen.

LB79.0 Sammensmeltede fingre

LB79.1 Webmed fingre

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af svigt af den longitudinelle interdigitale nekrose, der normalt adskiller fingrene til i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved tilstedeværelsen af to eller flere fingre, der er smeltet sammen.

LB79.2 Sammensmeltede tæer

LB79.3 Nettæer

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af svigt af den longitudinelle interdigitale nekrose, der normalt adskiller tæerne i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved tilstedeværelsen af to eller flere tæer, der er smeltet sammen.

Medfødte misdannelser af fingre eller tæer

LB80 Medfødte misdannelser af fingre

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at fingrene ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB80.0 Klinodaktyli af fingre

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at den femte finger ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved bøjning af den femte finger mod den fjerde.

LB80.2 Radial afvigelse af fingre

LB81 Medfødte misdannelser af tæer

LB81.0 Klinodaktyli af tæer

LB90 Defekter i leddannelse

Diagnosekrav

Enhver tilstand i skeletsystemet, der skyldes, at leddene ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LB90.0 Humero-radio-ulnar synostose

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at armknoglerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved direkte sammensmeltning af humerus til de ulnare og radiale knogler i armen og deraf følgende manglende evne til at rette albueledet. Denne tilstand kan være forbundet med thalidomid embryopati. Bekræftelse sker gennem observation af humero-radio-ulnar fusion ved billeddannelse.

LB90.1 Humero-radial synostose

LB90.2 Humero-ulnar synostose

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at armknoglerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved direkte sammensmeltning af humerus og radiale knogler i armen, og deraf følgende manglende evne til at rette albueledet. Bekræftelse sker gennem observation af humero-ulnar fusion ved billeddannelse.

LB90.3 Radio-ulnar synostose

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at armknoglerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved direkte sammensmeltning af armens ulnare og radiale knogler og deraf følgende begrænsning af underarmens rotationsbevægelse. Bekræftelse sker gennem observation af radioulnar fusion ved billeddannelse.

LB90.4 Madelung deformitet

Diagnosekrav

Madelungsygdom eller deformitet er en overvejende bilateral håndledsanomali karakteriseret ved forkortede og bøjede radier og lange ulnae, der fører til dorsal dislokation af den distale ulna og begrænset mobilitet af håndled og albue.

LB90.5 Medfødt digital clubbing

Diagnosekrav

Isoleret medfødt digital clubbing er en sjælden genodermatoselidelse karakteriseret ved forstørrelse af de terminale segmenter af fingre og tæer med fortykkede negle uden nogen anden abnormitet.

LB90.6 Tibio-fibulær synostose

LB90.7 Cubitus valgus

LB90.8 Cubitus varus

LB91 Medfødt skulderluksation

LB92 Medfødt albueluksation

LB93 Medfødt knæluksation

Diagnosekrav

En tilstand, der er karakteriseret ved hyperekstension af knæledet.

LB93.0 Medfødt genu recurvatum

LB93.1 Medfødt genu flexum

LB94 Medfødt patellaluksation

LB95 Patella-aplasi eller -hypoplasi

Diagnosekrav

Isoleret patella-aplasi-hypoplasi er en ekstremt sjælden genetisk tilstand, der er karakteriseret ved medfødt fravær eller markant reduktion af patellaknoglen. Denne tilstand kan vise sig ved ubehag eller unormal gang. Bekræftelse sker gennem verifikation af den reducerede eller manglende patella ved billeddannelse.

LB96 Medfødt bøjning af lange knogler

Diagnosekrav

Medfødt bøjning af lange knogler er en medfødt tilstand, der beskrives ved tilstedeværelsen af symmetrisk eller asymmetrisk vinkeldeformitet og forkortelse af de lange knogler, især femur, tibiae og ulnae.

LB96.0 Medfødt bøjning af lårben

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af manglende udvikling af lårbenet i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved unormal vinkling af lårbenet. Bekræftelse sker gennem observation af det bøjede lårben ved billeddannelse.

LB96.1 Medfødt bøjning af tibia

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at skinnebenet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved unormal vinkling af tibia. Bekræftelse sker gennem observation af det bøjede skinneben ved billeddannelse.

LB97 Overvækst af lemmer

Diagnosekrav

Uforholdsmæssigt lange eller asymmetriske overekstremiteter

LB97.0 Macrodactyly af fingre

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at fingrene ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved overvækst af knogler og blødt væv, hvilket resulterer i større fingre end normale. Denne tilstand kan være asymptomatisk.

LB97.1 Makrodakti af tær

LB97.2 Hypertrofi i øvre ekstremiteter

LB97.3 Hypertrofi i underekstremiteterne

LB98 Medfødte misdannelser af fødder

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af misdannelse af foden i den prænatale periode.

LB98.0 Medfødte varus deformiteter af fødder

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der er forårsaget af, at fodens knogler ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Disse tilstande er karakteriseret ved vridning af dele af foden indad fra midten af kroppen.

LB98.00 Talipes equinovarus

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved en fod, der er fikseret i adduktion, i supination og i varus. Denne tilstand kan være forbundet med intrauterin position, genetisk mutation eller kan være idiopatisk.

LB98.01 Talipes calcaneovarus

LB98.02 Metatarsus varus

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved medial rotation af kileskriftsknoglerne ved midtarsallemmet, med tilhørende medial afvigelse af metatarsal, hvilket resulterer i adduktion og supination af forfoden.

LB98.1 Medfødt pes planus

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at foden ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Disse tilstande er karakteriseret ved alvorlig stiv fladfodsdeformitet.

LB98.2 Medfødte valgus deformiteter af fødder

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der er forårsaget af, at fodens knogler ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Disse tilstande er karakteriseret ved vridning af dele af foden udad fra midten af kroppen.

LB98.20 Medfødt hallux valgus

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at halluxen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved vinkling af hallux medial til metatarsophalangeal-leddet.

LB98.21 Metatarsus valgus

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at fodens knogler ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved rotation af forparten af foden udad fra kroppens midtlinje.

LB98.22 Talipes calcaneovalgus

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af stramhed af fodens muskler på grund af hvile af foden i en oprejst stilling under prænatale perioden. Denne tilstand er karakteriseret ved en fod, der er vendt opad mod skinnebenet.

LB98.3 Medfødt pes cavus

Diagnosekrav

En tilstand kendetegnet ved en høj fodbue, der ikke bliver flad med vægtbæring.

LB98.4 Medfødt vertikal talus

Diagnosekrav

Isoleret medfødt vertikal talus er en sjælden pedaldeformitet, der genkendes ved fødslen ved en forskydning af det talonavikulære led, hvilket resulterer i en karakteristisk radiografisk næsten lodret orientering af talus.

LB98.5 Medfødt hammertå

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved vinkling nedad af tåen.

LB99 Reduktionsdefekter i overekstremiteterne

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at et øvre lem ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Disse tilstande er karakteriseret ved reduktion i størrelse eller fravær af lemmet.

LB99.0 Amelia af overekstremitet

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af manglende udvikling af et overekstremitet i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved fravær af overekstremiteterne.

LB99.1 Humeral agenesis eller hypoplasi

LB99.2 Radial hemimelia

Diagnosekrav

Radial hemimelia er en medfødt longitudinal mangel på radiusbenet i underarmen karakteriseret ved delvist eller totalt fravær af radius.

LB99.3 Ulnar hemimelia

Diagnosekrav

Ulnar hemimelia er en medfødt ulnar mangel på underarmen karakteriseret ved fuldstændig eller delvis fravær af ulna knogle.

LB99.4 Medfødt fravær af overarm eller underarm med hånd til stede

Diagnosekrav

En tilstand, der skyldes, at overarmen og underarmen ikke udvikler sig i svangerskabsperioden, men med hånden til stede. Denne tilstand er karakteriseret ved direkte forbindelse af hånden til skulderen.

LB99.5 Medfødt fravær af både underarm og hånd

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at underarmen og hånden ikke udvikler sig i den prænatale periode.

LB99.6 Acheiria

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at en eller begge hænder ikke udvikler sig under svangerskabsperioden.

LB99.7 Adactyly af hænder

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at cifrene på hånden ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved fravær af cifre på hånden.

LB99.8 Split hånd

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af misdannelse af hånden i svangerskabsperioden. Denne tilstand er karakteriseret ved en dyb median håndspalte på grund af fraværet af de centrale stråler.

LB9A Reduktionsdefekter i underekstremiteterne

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at et underben ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden. Disse tilstande er karakteriseret ved reduktion i størrelse eller fravær af lemmet.

LB9A.0 Amelia af underekstremitet

LB9A.1 Tibial hemimelia

Diagnosekrav

Tibial hemimelia er en sjælden medfødt anomali karakteriseret ved mangel på skinnebenet med en relativt intakt fibula.

LB9A.2 Fibulær hemimelia

Diagnosekrav

Fibulær hemimelia er en medfødt langsgående lemmermangel karakteriseret ved fuldstændig eller delvis fravær af fibulaboglen.

LB9A.3 Medfødt mangel på lår eller underben med fod tilstede

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der er forårsaget af, at låret og underbenet ikke udvikler sig under svangerskabsperioden. Disse tilstande er karakteriseret ved direkte forbindelse af foden til hoften.

LB9A.4 Apodia

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at foden ikke udvikler sig under svangerskabsperioden.

LB9A.5 Adactyly af fødder

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at cifrene på foden ikke udvikler sig korrekt i den svangerskabsforebyggende periode. Denne tilstand er karakteriseret ved fravær af cifre på foden.

LB9A.6 Split fod

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af misdannelse af foden i svangerskabsperioden. Denne tilstand er karakteriseret ved en dyb median spalte af foden på grund af fraværet af de centrale stråler.

LB9A.7 Medfødt fravær af både underben og fod

Diagnosekrav

Enhver tilstand, der er forårsaget af, at underbenet og foden ikke udvikler sig under svangerskabsperioden.

LB9A.8 Femoral agenesis eller hypoplasi

Diagnosekrav

Femoral agenesis/hypoplasi er en sjælden misdannelse af varierende sværhedsgrad, der spænder fra mild hypoplasi til fuldstændig fravær af femur.

LB9B Reduktionsdefekter på over- og underekstremiteter

Strukturelle udviklingsanomalier i huden

Diagnosekrav

En deformation, der er etableret før fødslen, af en anatomisk struktur i huden.

Udviklingshamartomater i epidermis og epidermale vedhæng

Diagnosekrav

Keratinocytiske, pilosebaceøse, eccrine, apocrine og andre komplekse hamartomatøse misdannelser i huden.

LC00 Keratinocytisk epidermal hamartom

Diagnosekrav

Keratinocytært epidermalt hamartom eller epidermal naevus er en medfødt hamartomatøs epidermal misdannelse, der består af keratinocytter. Den menes at opstå som følge af en somatisk mutation: tidlige embryonale mutationer kan give anledning til omfattende systematiserede naevi, selvom epidermale naevi typisk er lokaliserede lineære papillomatøse eller verrukøse plaques. Histologisk udviser de akantose, papillomatose og akantose.

LC00.0 Epidermal naevus

LC01 Pilosebaceøs hamartom

Diagnosekrav

Hamartomatøs misdannelse, der involverer elementer, der stammer fra den udviklende pilosebaceous follikel.

LC02 Kompleks epidermal hamartom

Diagnosekrav

Hamartomatøs misdannelse sammensat af elementer, der stammer fra flere komponenter i den udviklende epidermis og epidermale vedhæng.

Udviklingsmæssige anomalier i hudens pigmentering

Diagnosekrav

Hamartomatøse kutane misdannelser, der involverer melanocytter, herunder medfødte pigmenterede naevi.

LC10 Dermal melanocytose

Diagnosekrav

Tilstedeværelsen af funktionelle melanocytter i dermis ved fødslen. Oftest er dette et resultat af ufuldstændig migration af melanocytter til epidermis som i lumbosakral dermal melanocytose (Mongolian spot). Mindre almindeligt skyldes det en afgrænset hamartomatøs proliferation af melanocytter i dermis (f.eks. Naevus of Ota).

Hamartomata afledt af dermal bindevæv

Diagnosekrav

Hamartomatøse misdannelser af dermal kollagen og elastin.

LC20 Hamartom i bindevæv

Udviklingsfejl i hår eller negle

LC30 Udviklingsdefekter af hår eller hårvækst

LC31 Udviklingsdefekter i negleapparatet

Diagnosekrav

Medfødte misdannelser af negleapparatet.

LC40 Dermoid cyste

Udviklingsanomalier i den kutane vaskulatur

Diagnosekrav

Medfødte vaskulære misdannelser, der påvirker huden

LC50 Udvikling af kapillære vaskulære misdannelser i huden

LC50.0 Lakseplaster

Diagnosekrav

En almindelig hudlidelse hos nyfødte, karakteriseret ved flade, dyb-lyserøde lokaliserede områder med kapillærudvidelse, der overvejende forekommer på bagsiden af nakken, nedre nakkeknude, øvre øjenlåg, overlæben og næseryggen. Områderne forsvinder permanent ved omkring 2 års alderen.

LC50.1 Port-vinsbejdse

Diagnosekrav

En portvinsfarve er defineret som et makulært telangiektatisk hudområde, der er til stede ved fødslen og ikke spontant involverer. Portvinspletter kan være lokaliserede eller omfattende, og de er ofte forbundet med en underliggende lidelse.

LC51 Udviklingsbetingede venøse misdannelser i huden

Diagnosekrav

Visse genetisk betingede syndromer med venøse anomalier i huden

LC52 Komplekse eller kombinerede udviklingsmæssige vaskulære misdannelser, der involverer huden

Medfødte anomalier i hudens udvikling

LC60 Aplasia cutis congenita

Diagnosekrav

Medfødt fravær af hud. Den mest almindelige form viser sig som en defekt begrænset til hovedbunden. Det er også en del af en række genetiske syndromer.

Strukturelle udviklingsanomalier i binyrerne

Diagnosekrav

En deformation etableret før fødslen af en anatomisk struktur i binyrerne.

LC80 Medfødt binyrebarkhypoplasi

Flere udviklingsmæssige anomalier eller syndromer

Diagnosekrav

Komplekse udviklingsanomalier, der involverer mere end ét kropssystem

LD20 Syndromer med anomalier i centralnervesystemet som et hovedtræk

LD20.0 Syndromer med cerebellare anomalier som et hovedtræk

LD20.00 Joubert syndrom

Diagnosekrav

Joubert syndrom er et genetisk mellemhjerne-baghjerne misdannelsessyndrom karakteriseret ved medfødt misdannelse af hjernestammen og agensis eller hypoplasi af cerebellar vermis, der fører til et unormalt respiratorisk mønster, nystagmus, hypotoni, ataksi og forsinkelse i opnåelse af motoriske milepæle.

LD20.01 Pontocerebellar hypoplasi

Diagnosekrav

Ikke-syndromiske pontocerebellære hypoplasier er en sjælden heterogen gruppe af sygdomme karakteriseret ved hypoplasi og atrofi og/eller tidlig neurodegeneration af cerebellum og pons. Otte undertyper kaldet type 1-8 er blevet beskrevet, generelt nedarvet i et autosomt recessivt mønster.

LD20.1 Syndromer med lissencephaly som hovedtræk

Diagnosekrav

Udtrykket lissencephaly dækker over en gruppe sjældne misdannelser, der deler det fælles træk ved anomalier i forekomsten af hjerneviklinger (kendetegnet ved forenkling eller fravær af foldning) forbundet med unormal organisering af de kortikale lag som følge af neuronale migrationsdefekter under embryogenese. Børn med lissencephaly har ernærings- og synkeproblemer, muskeltonusanomalier (tidlig hypotoni og efterfølgende lemmerhypertoni), krampesygdomme (især infantile spasmer) og alvorlig psykomotorisk retardering. Der kan skelnes mellem to store grupper: klassisk lissencephaly (og dens varianter) og brostens-lissencephaly.

LD20.2 Syndromer med mikrocefali som hovedtræk

Diagnosekrav

Udviklingsyndromer, hvor en unormalt lille hovedstørrelse er et væsentligt træk.

LD20.3 Syndromer med holoprosencephaly som hovedtræk

Diagnosekrav

Ethvert syndrom forårsaget af svigt af prosencephalon til at dele sig i to i den prænatale periode. Disse syndromer kan vise sig med tætsiddende øjne, cyklopi, flad næsebro, enkelt maxillær central incisiv, lille hovedstørrelse og læbe- og ganespalter.

LD20.4 Syndromer med hjerneforkalkninger som hovedtræk

Diagnosekrav

En gruppe af sjældne familiære syndromer karakteriseret ved unormal forkalkning af cerebralt væv og typisk først i voksenlivet med nogen af en lang række neuropsykiatriske lidelser.

LD21 Syndromer med øjenanomalier som et hovedtræk

Diagnosekrav

Ethvert syndrom forårsaget af, at et eller begge øjne ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LD21.0 Syndromer med mikroftalmi som hovedtræk

Diagnosekrav

Syndromer, hvor unormalt små øjne udgør en vigtig komponent.

LD22 Syndromer med tandanomalier som et hovedtræk

LD23 Syndromer med vaskulære anomalier som et hovedtræk

LD24 Syndromer med skeletanomalier som et hovedtræk

LD24.0 Syndromer med mikromeli

Diagnosekrav

Syndromer, hvor unormalt korte lemmer er et hovedtræk

LD24.00 Akondroplasi

Diagnosekrav

Achondroplasi er den hyppigste form for chondrodysplasi og er en type dværgvækst, der er karakteriseret ved korte lemmer, hyperlordose, korte hænder og makrocefali med høj pande og sadelnæse, med normal intellektuel udvikling.

LD24.01 Hypokondroplasi

Diagnosekrav

Hypochondroplasi er en skeletdysplasi karakteriseret ved uforholdsmæssig kort statur, mild lumbal lordose og begrænset forlængelse af albueleddene.

LD24.02 Thanatoforisk dysplasi

Diagnosekrav

Thanatoforisk dysplasi er en alvorlig skeletlidelse, der er dødelig i den neonatale periode. To klinisk definerede TD-undertyper er blevet klassificeret: type I (TDI), karakteriseret ved mikromeli med bøjede lårben og lejlighedsvis ved tilstedeværelsen af kløverbladskraniedeformitet af varierende sværhedsgrad og type II (TDII), karakteriseret ved mikromeli med lige lårben og en moderat til svær deformitet af kløverbladskranie.

LD24.03 Diastrofisk dysplasi

Diagnosekrav

Diastrofisk dværgvækst er en sjælden autosomal recessiv lidelse præget af kort statur med korte ekstremiteter (den endelige voksenhøjde er 120 cm +/- 10 cm) og ledmisdannelser, der fører til flere ledkontrakturer (primært involverer skuldre, albuer, interfalangeale led og hofter)

LD24.04 Chondrodysplasia punctata

LD24.1 Knoglesygdomme med øget knogletæthed

LD24.10 Osteopetrose

Diagnosekrav

Osteopetrose ('marmorknoglesygdom') er et beskrivende udtryk, der refererer til en gruppe sjældne, arvelige lidelser i skelettet karakteriseret ved øget knogletæthed på røntgenbilleder. Osteopetrotiske tilstande varierer meget i deres præsentation og sværhedsgrad, lige fra neonatal begyndelse med livstruende komplikationer såsom knoglemarvssvigt (som ved klassisk eller 'malign' autosomal recessiv osteopetrose) til det tilfældige fund af osteopetrose på røntgenbilleder (f.eks. osteopoikilosis).

LD24.11 Osteopoikilose

LD24.2 Knoglesygdomme med uorganiseret udvikling af skeletkomponenter

LD24.20 Multiple osteochondromer

LD24.21 Exostoser med anetodermi og brachydactyly type E

LD24.22 Kerubisme

Diagnosekrav

Kerubisme er en godartet fibro-ossøs arvelig lidelse i barndommen, begrænset til den nederste halvdel af ansigtet, maxilla og især underkæben, med bilateral smertefri hævelse af kæberne (som giver det såkaldte kerubiske udseende) forbundet med multicystiske knogletumorer og øjne -til-himlen udseende. Tandsætningen er også unormal på de pågældende steder: tandfremkaldelse, ikke-udbrud, forskydning, rodresorption og malokklusioner er almindelige.

LD24.23 Yunis-Varons sygdom

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af, at flere kropssystemer ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode, på grund af mutation af FIG4-genet. Denne sygdom er karakteriseret ved cleidokraniel dysplasi, digitale anomalier og alvorlig neurologisk involvering.

LD24.3 Spondyloepiphyseal eller spondyloepimetaphyseal dysplasier

Diagnosekrav

Spondyloepiphyseal dysplasias (SED) er en heterogen gruppe af medfødte chondrodysplasias, der specifikt påvirker epifyser og hvirvler. Deres hyppigste form er kendetegnet ved små neonatal størrelse af æggehvirvler og samlet sen vækst af knogler, mere markeret i lårbenshovederne, med en let uregelmæssig metafysegrænse. Andre kliniske former er blevet beskrevet, hvoraf nogle var dominerende og mere eller mindre alvorlige med metafyselæsioner, mens andre var recessive og omfattede nefrotisk syndrom, lymfopeni og immunforstyrrelser (immun knogledysplasi).

LD24.4 Spondylometaphyseal dysplasier

Diagnosekrav

Spondylometaphyseal dysplasier er en heterogen gruppe af lidelser forbundet med gang- og vækstforstyrrelser, der bliver tydelige i løbet af det andet leveår. Lidelserne er karakteriseret ved platyspondyly (fladede ryghvirvler) og markante hofte- og knæmetafyselæsioner. De forskellige former for spondylometaphyseal dysplasi er kendetegnet ved lokaliseringen og sværhedsgraden af involvering af de berørte metafyser.

LD24.5 Spondylodysplastiske dysplasier

LD24.50 Akondrogenese

LD24.51 Hypochondrogenese

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at skeletsystemet ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode, på grund af mutation af COL2A1-genet. Denne tilstand er karakteriseret ved en lille krop, korte lemmer, underudviklede lunger, fladt og ovalt ansigt, hypertelorisme, mikrognathia, forstørret mave og knogledannelse i rygsøjlen og bækkenet. Denne tilstand kan også vise sig med en ganespalte.

LD24.6 Multipel epifysær dysplasi eller pseudoachondroplasi

LD24.60 Pseudoachondroplasi

Diagnosekrav

Pseudoachondroplasia er en chondrodysplasi karakteriseret ved alvorlig vækstmangel og deformationer såsom bueben og hyperlordose.

LD24.61 Multiple epifysedysplasier

Diagnosekrav

Multiple epifysedysplasier (MED/EDM'er) er karakteriseret ved epifyseanomalier, der forårsager ledsmerter tidligt i livet, tilbagevendende osteochondritis og tidlig artrose. EDM'erne er en heterogen gruppe af sygdomme med variabel ekspression klassificeret som MED/EDM'er 1-6.

LD24.7 Multiple metafyseale dysplasier

LD24.8 Akromeliske dysplasier

LD24.80 Langer-Giedion syndrom

Diagnosekrav

Langer-Giedion syndrom eller trichorhinophalangeal syndrom type 2 er et kromosomalt anomali syndrom karakteriseret ved association af intellektuelt underskud og talrige andre anomalier, herunder overflødig hud, multiple bruskeksostoser, karakteristiske facies og kegleformede phalangeale epifyser.

LD24.9 Akromesomiske dysplasier

Diagnosekrav

En gruppe af sjældne lidelser karakteriseret ved afkortning af knoglerne i underarme, underben, hænder og fødder.

LD24.A Mesomelic eller rhizomesomelic dysplasier

LD24.B Korte ribbens syndromer

LD24.B0 Kort ribben-polydaktylisk syndrom

Diagnosekrav

Korte ribben-polydaktyliske syndromer er en gruppe af knoglemisdannelser karakteriseret ved en smal thorax og polydaktyli (sædvanligvis præaksial). Prævalens som gruppe er ukendt. Gruppen er heterogen og omfatter Jeune syndrom og Ellis Van Creveld syndrom, der ingen af dem er dødelige, sammen med dødelige chondrodysplasier: Saldino-Noonan (type 1), Majewski (type 2), Verma-Naumoff (type 3) og Beemer-Langer (Type 4).

LD24.B1 Kvælende thoraxdystrofi

Diagnosekrav

Kvælende thoraxdystrofi, også kaldet Jeunes syndrom, er en dysplasi med kort ribben karakteriseret ved en smal thorax, korte lemmer og radiologiske skeletabnormiteter, herunder "trident"-aspekt af acetabula og metafyseforandringer.

LD24.C Bøjede knogledysplasier

Diagnosekrav

Ethvert syndrom er kendetegnet ved dårlig mineralisering af kraniet, kraniosynostose, hypoplastisk pubis og kraveben, osteopeni, bøjede lange knogler, lavtstående ører, hypertelorisme, hypoplasi i midten af ansigtet, for tidligt frembrudte føtale tænder og mikrognathia. Disse syndromer kan være forbundet med mutation af FGFR2-genet.

LD24.D Slanke knogledysplasier

Diagnosekrav

Ethvert syndrom karakteriseret ved dværgvækst, tynde knogler, multiple frakturer og prænatal eller tidlig postnatal død.

LD24.E Knogledysplasier med flere ledluksationer

Diagnosekrav

Ethvert syndrom karakteriseret ved misdannelse af muskuloskeletale systemet i den prænatale periode, som omfatter dislokationer af flere led.

LD24.F Progressiv knogledannelse af hud, skeletmuskulatur, fascia, sener eller ledbånd

LD24.G Syndromiske kraniosynostoser

Diagnosekrav

Ethvert syndrom forårsaget af for tidlig sammensmeltning af sektioner af spædbarnets kranium. Disse syndromer er karakteriseret ved skæmmende kompenserende vækst af kraniet. Disse syndromer kan også vise sig med hyppig forværring af morgenhovedpine, tilbagevendende opkastninger, cephalokranial disproportion, forhøjet intrakranielt tryk, optisk atrofi, blindhed eller udviklingsforsinkelse.

LD24.G0 Pfeiffer syndrom

Diagnosekrav

Pfeiffer syndrom (associeret med mutationer i FGFR1- og 2-genet) er en syndromisk form for kraniosynostose karakteriseret ved associationen af kraniosynostose. Ofte pansynostose. Alvorlig midface hypoplasi. Brede og afvigende tommelfingre og storetæer, og delvis syndaktyli af fingre og tæer. Hydrocefali kan forekomme lejlighedsvis sammen med svær okulær proptose, ankyloserede albuer.

LD24.G1 Crouzon sygdom

Diagnosekrav

Crouzon sygdom er en form for syndromisk kraniosynostose karakteriseret ved kraniosynostose og ansigtshypoplasi.

LD24.G2 Apert syndrom

Diagnosekrav

Apert-syndrom er en syndromisk kraniosynostose forbundet med mutationer i FGFR2-genet og karakteriseret ved for tidlig lukning af koronal sutur og en senere indtræden af pansynostose. Pathognomonisk er en ossøs og membranøs syndaktyli af mindst Digitus II-IV (fingre og tæer). Høj forekomst af midface hypoplasi med orbital- og facial stenose, ganespalte, vertebral fusion. Psykiske underskud hos 30 %.

LD24.H Dysostoser med overvejende vertebral og costal involvering

Diagnosekrav

Ethvert syndrom karakteriseret ved misdannelse af muskuloskeletale systemet i den prænatale periode, som omfatter dysgenese af hvirvlerne og interkostal brus.

LD24.J Patellar dysostoser

Diagnosekrav

Ethvert syndrom karakteriseret ved misdannelse af knæskallen i den prænatale periode.

LD24.J0 Negle-patella syndrom

Diagnosekrav

Nail patella syndrom er en arvelig osteo-onychodysplasi karakteriseret ved negle dysplasi med trekantede lunula, hypoplastiske eller fraværende patellas, iliaca exostoser ('iliaca horn') og dysplastiske albuer.

LD24.K Genetiske knoglesygdomme med nedsat knogletæthed

LD24.K0 Osteogenesis imperfecta

Diagnosekrav

Osteogenesis imperfecta (OI) omfatter en heterogen gruppe af genetiske lidelser karakteriseret ved øget knogleskørhed, lav knoglemasse og modtagelighed for knoglebrud med varierende sværhedsgrad. Den mest klinisk relevante karakteristik af alle typer OI er knogleskørhed, som viser sig som flere spontane frakturer.

LD25 Syndromer med anomalier i ansigt eller lemmer som hovedtræk

LD25.0 Oromandibulær-lem anomali syndrom

Diagnosekrav

Et syndrom forårsaget af, at ansigtet og lemmerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Dette syndrom er karakteriseret ved misdannelser af tungen, underkæben og lemmerne.

LD25.00 Oral-facial-digital syndrom

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af, at hovedet og cifre ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand kan være forbundet med spaltet eller fliget tunge, ikke-cancerøse tumorer eller knuder på tungen, unormal form eller antal tænder, ganespalte, hyperplastisk frenula på læben eller tandkødet, læbespalte, hypertelorisme, bred næse med bred, flad næsebro, syndaktyli, brachydaktyli, klinodaktyli, polydaktyli, polycystisk nyresygdom, neurologiske problemer, knogleabnormiteter, synstab eller hjertefejl.

LD25.1 Fronto-otopalatodigitale syndromer

LD25.2 Akrofaciale dysostoser

Diagnosekrav

Ethvert syndrom forårsaget af, at ansigtet og lemmerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode.

LD25.3 Kraniofacial dysostoser

Diagnosekrav

Syndromer forårsaget af unormal udvikling af kranium og ansigtsknogler. De kan vise sig med acrocephaly, exophthalmos, hypertelorisme, strabismus, papegøjenæb eller hypoplastisk maxilla. Ikke-syndromisk kraniosynostose, som overvejende er sporadisk, er kodet andetsteds.

LD26 Syndromer med anomalier i lemmerne som et hovedtræk

LD26.0 Kombineret reduktionsdefekter i øvre og nedre lemmer

LD26.1 Komplekse brachydaktylier

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af svigt af cifrene til at udvikle sig korrekt i den prænatale periode. Denne sygdom er karakteriseret ved flere cifre af under normal længde. Denne tilstand kan være forbundet med mutation i GDF5-genet.

LD26.2 Syndromer med duplikering af lemmer, polydaktyli, syndaktyli eller triphalangisme

Diagnosekrav

Ethvert syndrom forårsaget af, at lemmerne ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Disse syndromer er karakteriseret ved overtallige lemmer eller cifre, fusionerede cifre eller overtallige phalanges.

LD26.3 Syndromer med synostoser af lemmer

LD26.4 Arthrogyposis syndromer

Diagnosekrav

Ethvert syndrom forårsaget af manglende evne til at udvikle elastisk væv korrekt i den prænatale periode. Disse syndromer er karakteriseret ved tilstedeværelsen af flere ledkontrakturer, hvor elastisk væv erstattes af uelastisk væv, hvilket resulterer i fiksering af leddet.

LD26.40 Multipelt pterygium syndrom

LD26.41 Arthrogyposis multiplex congenita

Diagnosekrav

Arthrogyposis multiplex congenita, omfatter ikke-progressive medfødte tilstande karakteriseret ved multiple ledkontrakturer. Udtrykket bruges i dag i forbindelse med en meget heterogen gruppe af lidelser, der alle omfatter flere medfødte ledkontrakturer. Den væsentligste årsag til arthrogyposis er føtal akinesi på grund af føtale abnormiteter (fx neurogene abnormiteter, muskel- eller bindevævsabnormiteter; mekaniske begrænsninger af bevægelse) eller maternelle lidelser (fx infektion, medicin, traumer, andre modersygdomme). generaliseret føtal akinesi kan også føre til polyhydramnios, pulmonal hypoplasi, mikrognati, okulær hypertelorisme og kort navlestreng. Manglende fosterbevægelse får ekstra bindevæv til at udvikle sig omkring leddet, hvilket begrænser bevægelsen og forværrer ledkontrakturen yderligere.

LD26.5 Forsnævringsringe

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af sammenfiltring af fibrøse bånd i fostersækken omkring et udviklende foster. Denne tilstand kan vise sig med cirkulær fordybning omkring et ciffer eller lem, hævelse, begrænsning af lymfe- eller veneflowet, udviklingsdefekter i lemmer eller amputation in utero.

LD26.6 Medfødte vaskulære knoglesyndromer

LD26.60 Angio-osteohypertrofisk syndrom

Diagnosekrav

Angio-osteohypertrofisk (AOH) syndrom er et medfødt vaskulært knoglesyndrom karakteriseret ved tilstedeværelsen af vaskulære misdannelser i en lem, hvilket resulterer i lem overvækst. Afhængigt af om misdannelserne er langsom flow venøs eller hurtig flow arteriovenøs kan syndromet opdeles i to undertyper, henholdsvis Klippel-Trénaunay og Parkes-Weber syndromer. Nogle tilfælde af sidstnævnte er forbundet med mutationer i RASA1-genet

LD27 Syndromer med hud- eller slimhindeanomalier som et hovedtræk

LD27.0 Ektodermale dysplasisyndromer

Diagnosekrav

Ektodermale dysplasier (ED'er) er en heterogen gruppe af lidelser karakteriseret ved udviklingsdystrofier af ektodermale strukturer, såsom hypohidrose, hypotrichosis, onychodysplasi og hypodonti eller anodonti. Mere end 160 klinisk og genetisk distinkte arvelige ektodermale dysplasier er blevet katalogiseret.

LD27.00 Incontinentia pigmenti

Diagnosekrav

Incontinentia pigmenti er en X-bundet dominerende genlidelse på grund af abnormiteter af NF-kappa-B (NEMO) genet på kromosom Xq28. Det er dødeligt hos mandlige fostre, men tilstedeværelsen af et normalt andet X-kromosom hos kvinder resulterer i en mosaicisme, som er forenelig med livet. Angrebne hunner findes i spædbarnsalderen med hudblærer i lineære arrays (Blaschko-linjer), typisk på hovedbunden og lemmerne. Inden for de første par måneder af livet efterfølges disse af vorteforandringer og hyperpigmentering. Disse har en tendens til at forsvinde over tid og efterlader ofte atrofiske striber. Tilknyttede funktioner omfatter unormal tandsætning, øjendefekter og en række neurologiske komplikationer.

LD27.01 Cronkhite-Canada syndrom

Diagnosekrav

Cronkhite-Canada syndrom (CCS) er en sporadisk forekommende, ikke-arvelig lidelse af generaliserede gastrointestinale polypper (hamartomer), hudpigmentering, alopeci og onychodystrofi. Muligheden for progression til kræft anses for at være lav. Kronisk diarré og proteintabende enteropati observeres ofte.

LD27.02 Hypohidrotisk ektodermal dysplasi

Diagnosekrav

Hypohidrotisk ektodermal dysplasi er en genetisk lidelse i ektodermudvikling karakteriseret ved misdannelse af ektodermale strukturer såsom hud, hår, tænder og svedkirtler. Det omfatter tre klinisk næsten ikke-adskillelige undertyper med svedtendens som nøglesymptom: Christ-Siemens-Touraine syndrom (X-bundet), autosomal recessiv og autosomal dominant hypohidrotisk ektodermal dysplasi, samt en fjerde sjældne subtype med immundefekt som nøglesymptom.

LD27.03 Hidrotisk ektodermal dysplasi, Clouston-type

Diagnosekrav

Clouston syndrom (eller hidrotisk ektodermal dysplasi) er en arvelig lidelse karakteriseret ved den kliniske triade af negledystrofi, alopeci og palmoplantar hyperkeratose.

LD27.1 Xeroderma pigmentosum

Diagnosekrav

Xeroderma pigmentosum (XP) er en sjældne genodermatose karakteriseret ved ekstrem følsomhed over for ultraviolet (UV)-inducerede forandringer i hud og øjne og flere hudkræftformer. Det er underopdelt i 8 komplementeringsgrupper i henhold til det berørte gen: XPA til XPG og XP-variant (XPV). Sværhedsgraden af de kliniske manifestationer og debutalderen er ekstremt varierende og er til dels afhængige af eksponering for sollys og komplementeringsgruppen.

LD27.2 Syndromisk iktyose

Diagnosekrav

Arvelige lidelser, hvor ikthyose er forbundet med væsentlige andre abnormiteter.

LD27.3 Genetiske syndromer med hypertrichosis

Diagnosekrav

Genetiske syndromer, hvor overdreven ikke-androgenafhængig hårvækst er forbundet med andre abnormiteter.

LD27.4 Genetiske syndromer, der påvirker negle

LD27.5 Genetiske hamartoneoplastiske syndromer, der påvirker huden

Diagnosekrav

En heterogen gruppe af arvelige sygdomme karakteriseret ved tilstedeværelsen af multiple hamartomater og forbundet med en øget risiko for malignitet.

LD27.6 Genetisk lipodystrofi

Diagnosekrav

Genetiske lipodystrofier repræsenterer en heterogen gruppe af sjældne sygdomme karakteriseret ved et generaliseret eller lokaliseret tab af kropsfedt (lipoatrofi).

LD27.60 Medfødt generaliseret lipodystrofi

LD28 Syndromer med bindevævspåvirkning som et hovedtræk

LD28.0 Marfans syndrom eller Marfan-relaterede lidelser

LD28.00 Medfødt kontraktural arachnodactyly

Diagnosekrav

Medfødt kontraktural arachnodactyly (CCA, Beals syndrom) er en bindevævsforstyrrelse karakteriseret ved multiple fleksionskontrakturer, arachnodactyly, svær kyphoscoliosis, unormale pinnæ og muskulær hypoplasi. Selvom de kliniske træk kan ligne Marfans syndrom (MFS), er multiple ledkontrakturer (især i albue-, knæ- og fingerleddene) og krøllede ører i fravær af signifikant aortarodsudvidelse karakteristiske for Beals syndrom og findes sjældent i MFS.

LD28.01 Marfan syndrom

Diagnosekrav

Marfans syndrom er en systemisk sygdom i bindevæv karakteriseret ved en variabel kombination af kardiovaskulære, muskuloskeletale, oftalmiske og pulmonale manifestationer. Kardiovaskulær involvering er karakteriseret ved 1) progressiv udvidelse af aorta ledsaget af en øget risiko for aortadissektion, som påvirker prognosen og 2) mitralinsufficiens. Skeletinvolvering er ofte det første tegn på sygdommen og kan omfatte dolichostenomelia, stor størrelse, arachnodactyly, ledhypermobilitet, skoliotiske deformationer, fremspring i acetabulum, thorax deformitet, dolichocephali af den anteroposteriore akse, mikrognathisme eller malar hypoplasi. Oftalmisk involvering resulterer i aksil myopi, som kan føre til nethindeløsning og linseforskydning.

LD28.1 Ehlers-Danlos syndrom

Diagnosekrav

Ehlers - Danlos syndrom (EDS) er en heterogen gruppe af arvelige lidelser i bindevæv, hovedsageligt kollagen, der spænder i sværhedsgrad fra let hypermobilitet i leddene til livstruende skrøbelighed af blødt væv og vaskulatur.

LD28.10 Ehlers-Danlos syndrom, klassisk type

Diagnosekrav

Ehlers-Danlos syndrom, klassisk type er en type Ehlers-Danlos syndromer (EDS), en heterogen gruppe af arvelige bindevævssygdomme karakteriseret ved ledhyperlaksitet, kutan hyperelasticitet og vævsskørhed, og er karakteriseret ved følgende vigtige kliniske diagnostiske kriterier: hyperextensibel hud, atrofiske kutane ar på grund af vævsskørhed og ledhyperlaksitet.

LD28.2 Genetisk bestemt cutis laxa

LD29 Syndromer med fedme som et hovedtræk

LD2A Misdannelser i kønsudviklingen

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af, at kønsorganerne ikke udvikler sig korrekt i fostertilstanden.

LD2A.0 Ovotestikel lidelse i kønsudvikling

Diagnosekrav

Ovotestikel lidelse i kønsudvikling, tidligere kaldet ægte hermafroditisme, er en sjælden årsag til genital tvetydighed karakteriseret ved tilstedeværelsen af ovarie- og testikelvæv hos et individ, hvilket fører til udvikling af både mandlige og kvindelige strukturer.

LD2A.1 46,XY gonadal dysgenese

Diagnosekrav

Det er enhver medfødt udviklingsforstyrrelse i det reproduktive system karakteriseret ved et progressivt tab af primordiale kønsceller på de udviklende kønskirtler i et embryo.

LD2A.2 Testikelagenese

LD2A.3 46,XY forstyrrelse af kønsudviklingen på grund af en defekt i testosteronmetabolismen

LD2A.4 46,XY forstyrrelse af kønsudvikling på grund af androgenresistens

Diagnosekrav

Androgen ufølsomhedssyndrom (AIS) er en forstyrrelse af kønsudvikling (DSD) karakteriseret ved tilstedeværelsen af kvindelige ydre kønsorganer, tvetydige kønsorganer eller variable defekter i virilisering hos et 46,XY individ med manglende eller delvis reaktion på alderssvarende niveauer af androgener. Den består af to kliniske undergrupper: komplet AIS (CAIS) og delvis AIS (PAIS).

LD2B-syndromer med for tidlig aldring som et hovedtræk

Diagnosekrav

En heterogen gruppe af arvelige syndromer, hvor de berørte individer ældes eller ser ud til at ældes hurtigere end normalt.

LD2C-overvækstsyndromer

LD2D Fakomatoser eller hamartoneoplastiske syndromer

LD2D.0 Peutz-Jeghers syndrom

Diagnosekrav

Peutz-Jeghers syndrom (PJS) er en autosomal dominant arvelig lidelse karakteriseret ved intestinale hamartomatøse polypper i forbindelse med et tydeligt mønster af hud- og slimhindeaflejring af makulær melanin. Patienter har en øget risiko for at udvikle tarmkræft.

LD2D.1 Neurofibromatoser

Diagnosekrav

Neurofibromatoserne (NF) er beslægtede genetiske lidelser, som påvirker knogler, blødt væv, hud og nervesystem. I NF type 1 udvikles neurofibromer i huden og andre steder: disse kan forårsage problemer som følge af deres synlighed i huden, kompression af vitale indre strukturer eller fra malign degeneration. Neuromer i den akustiske nerve er det dominerende problem i NF type 2.

LD2D.10 Neurofibromatose type 1

Diagnosekrav

Neurofibromatose type 1 (NF1) er en arvelig, multisystem, neurokutan lidelse, der disponerer for udvikling af benigne og ondartede tumorer. To af følgende kriterier er påkrævet for at diagnosticere NF1: seks eller flere café au lait plastre, neurofibromer, dvs. perifere nerveskedetumorer, der manifesterer sig som kutane, subkutane eller plexiforme læsioner, hudfoldsfregner, to eller flere iris Lisch nodules, en optic pathway gliom, en specifik knogledysplasi (udtynding af den lange knogle cortex, sphenoid wing dysplasi), en påvirket førstegradsslægtning.

LD2D.11 Neurofibromatose type 2

Diagnosekrav

Neurofibromatose type 2 (NF2) er en tumortilbøjelig lidelse karakteriseret ved udvikling af multiple schwannomer og meningeomer.

LD2D.12 Neurofibromatose type 3

LD2D.2 Tuberøs sklerose

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af en dominerende mutation af 9q34 (TSC1) eller 16p13 (TSC2). Denne sygdom kan vise sig med ansigtsangiofibromer, Koenen-tumorer, fibrøse plaques på panden og hovedbunden, renale angiomyolipomer, subependymale knuder, multiple corticale knolde eller retinal hamartom, epilepsi eller mental retardering.

LD2D.3 Gardners syndrom

Diagnosekrav

Gardners syndrom udvikler adenomatøse polypper i hele mave-tarmkanalen, ledsaget af ekstrakoloniske manifestationer, herunder periampullære adenomer, papillært karcinom i skjoldbruskkirtlen, hepatoblastom, osteomer i underkæben og kraniet, epidermale cyster og desmoid-tumorer. Gardners syndrom er et udtryk, der bruges til at henvise til patienter, hvor disse ekstraintestinale træk er usædvanligt fremtrædende.

LD2D.4 Gorlin syndrom

Diagnosekrav

Gorlins syndrom, også kendt som naevoid basalcellekarcinomsyndrom (NBCCS), er en arvelig tilstand karakteriseret ved en lang række udviklingsmæssige abnormiteter (odontogene keratocyster i kæberne, hyperkeratose af håndflader og såler, skeletabnormiteter, intrakranielle ektopiske forkalkninger og ansigtsdysmorfisme) og en disposition for neoplasmer (multiple basalcellekarcinomer, medulloblastom).

LD2E Syndromer med strukturelle anomalier på grund af medfødte fejl i stofskiftet

LD2F-syndromer med flere strukturelle anomalier uden dominerende involvering af kropssystemet

LD2F.0 Toksiske eller lægemiddelrelaterede embryofetopatier

LD2F.00 Føtalt alkoholsyndrom

Diagnosekrav

Føtalt alkoholsyndrom er et misdannelsessyndrom forårsaget af moderens forbrug af alkohol under graviditeten. Det er karakteriseret ved prænatal og/eller postnatal vækstmangel (vægt og/eller højde <10. percentil); en unik klynge af mindre anomalier i ansigtet (korte palpebrale fissurer, flad og glat philtrum og tynd overlæbe), der viser sig på tværs af alle etniske grupper, kan identificeres ved fødslen og aftager ikke med alderen. Berørte børn udviser alvorlige afvigelser i centralnervesystemet, herunder: mikrocefali, kognitiv og adfærdsmæssig svækkelse (intellektuel handicap, underskud i generel kognition, indlæring og sprog, eksekutiv funktion, visuel-rumlig behandling, hukommelse og opmærksomhed).

LD2F.01 Føtalt hydantoinyndrom

Diagnosekrav

Føtalt hydantoinyndrom er en føtopati, der sandsynligvis opstår, når en gravid kvinde tager det antikonvulsive lægemiddel phenytoin (diphenylhydantoin) mod epileptiske anfald. In utero eksponering for dette lægemiddel kan resultere i et karakteristisk dysmorfisk syndrom hos den nyfødte, herunder lavt ansat hår, kort hals med pterygium colli, lille næse, dyb næsebro, epicanthus, hypertelorisme, stor mund, misdannede ører, hypoplastiske distale phalanges af fingrene og tærerne og fingerlignende tommelfingre. Disse dysmorme træk er ofte forbundet med væksthæmning og forsinket psykomotorisk udvikling. Mekanismen bag disse anomalier har vist sig at afhænge af moderens genetiske karakteristika, dvs. moderens evne til at afgifte mellemmetabolitter af phenytoin.

LD2F.02 Embryofetopati på grund af oral antikoagulantbehandling

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af udsættelse af embryoet eller fosteret for antikoagulantia i den prænatale periode. Denne sygdom kan vise sig med optisk nerveanomali, optisk atrofi, anomali af papillen, blindhed eller choanal atresi.

LD2F.03 Føtal valproatspektrumforstyrrelse

Diagnosekrav

Føtal valproatspektrumforstyrrelse (FVSD) og føtalt valproatsyndrom (FVS) beskriver rækken af tegn og symptomer, der opstår som følge af eksponering for natriumvalproat eller valproinsyre i livmoderen. En lang række fysiske anomalier forekommer med øget hyppighed, herunder spina bifida, større og mindre lemmerabnormiteter, mundspalte, hjertedefekter, hypospadier og ledslapphed. Et karakteristisk mønster af ansigtsdysmorfier er ofte til stede, især bemærkelsesværdigt i den tidlige barndom.

Neuroudviklingsproblemer, herunder nedsat IQ, dårligere sproglig og motorisk udvikling, øget forekomst af autistisk spektrumforstyrrelse og opmærksomhedsunderskud hyperaktivitetsforstyrrelse observeres hos op til 40 % af de udsatte. Synsproblemer såsom nærsynethed og astigmatisme er også almindelige. Risici er dosisafhængige, og påvirkningen af hjernen kan ses ved lavere doser end dem, der kræves til fysiske udviklingsændringer.

LD2F.1 Syndromer med flere strukturelle anomalier, ikke af miljømæssig oprindelse

LD2F.10 Beskær mave syndrom

Diagnosekrav

Et syndrom er karakteriseret ved kryptorkisme, urinvejsdefekter og dårlig udvikling af mavemusklerne, der får huden på maven til at rynke.

LD2F.11 VATER foreningen

Diagnosekrav

VACTERL/VATER er en sammenhæng af medfødte misdannelser, typisk karakteriseret ved tilstedeværelsen af mindst tre af følgende: vertebrale defekter, anal atresi, hjertedefekter, trakeo-øsofageal fistel, nyreanomalier og abnormiteter i lemmer.

LD2F.12 Sirenomelia

Diagnosekrav

Sirenomelia er en sjælden dødelig misdannelse karakteriseret ved alvorlige anomalier i den kaudale del af fosteret, der omfatter en enkelt underekstremitet, med forskellige grader af involvering lige fra enkelte til separate lårben i samme hudskaf, tilstedeværelse af to fødder (sympode havfrue) eller en fod (monopode havfrue), til fravær af begge fødder (ektromelisk havfrue). Urogenitale anomalier er også til stede og omfatter bilateral nyreagenese, fravær af udstrømningskanal og fravær af ydre kønsorganer. Imperforeret anus og sacro-coccygeal agenesis er også blevet rapporteret. Tilsammen udgør disse misdannelser den ekstreme form af den kaudale regressionssekvens.

LD2F.13 Meckel-Gruber syndrom

Diagnosekrav

Meckel syndrom (MKS) er en monogen sygdom karakteriseret ved en kombination af nyrecyster og variabelt associerede træk, herunder udviklingsmæssige anomalier i centralnervesystemet (sædvanligvis occipital encephalocoele), hepatisk ductal dysplasi og cyster og polydaktyli., og et dødeligt forløb, med dødsfald i den perinatale periode.

LD2F.14 MURCS foreningen

Diagnosekrav

MURCS association, som står for Müllerian duct aplasia (MU), congenital renal dysplasia (R), cervikale somite anomalier (CS), er den atypiske (eller type II) form af Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrom, karakteriseret ved utero- vaginal atresi hos ellers normale kvinder samt associerede nyre- og skeletabnormiteter og høreproblemer.

LD2F.15 Noonan syndrom

Diagnosekrav

Noonans syndrom er karakteriseret ved kort statur, ansigtsdysmorfier og medfødte hjertefejl. De vigtigste ansigtstræk ved NS er hypertelorisme med nedadskrånende palpebrale fissurer, ptosis og lavtstående posteriort roterede ører med en fortykket helix. De kardiovaskulære defekter, der oftest er forbundet med denne tilstand, er pulmonal stenose og hypertrofisk kardiomyopati. Andre tilknyttede træk er svømmehud i nakke, brystdeformitet, mild intellektuel mangel, kryptorkisme, dårlig ernæring i spædbørn, blødningstendens og lymfatisk dysplasi. Syndromet overføres som et autosomt dominant træk.

LD2F.16 Otomandibulær dysplasi

Diagnosekrav

Enhver tilstand karakteriseret ved misdannelse af ansigtsknogler og muskler. Disse tilstande kan vise sig med øjne, der skråner nedad, sparsomme øjenvipper, øjenlåg coloboma, høretab, underudviklede eller fraværende hvirvler eller ganespalte.

LD2G Sammenvoksede tvillinger

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved tvillinger, der er fysisk forenede på en eller flere dele af deres kroppe på fødselstidspunktet.

LD2H Syndromisk genetisk døvhed

LD2H.0 Fraser syndrom

Diagnosekrav

Fraser syndrom er et sjældent syndrom karakteriseret ved kryptophtalmos og syndaktyli og forbundet med en lang række andre anomalier, herunder: mellem- og ydre øremisdannelser; højbuget gane; spaltning langs midterplanet af napper og tunge; hypertelorisme; larynx stenose; bred adskillelse af symphysis pubis; forskydning af navle og brystvorter; fraværende eller multicystiske nyrer; bicornuate uterus, misdannede æggeledere, sammensmeltning af skamlæber og forstørrelse af klitoris hos piger; og ikke-nedsænkede testikler og lille penis med hypospadi hos drenge.

LD2H.1 Neuropati med hørenedsættelse

Diagnosekrav

Neuropati med hørenedsættelse er karakteriseret ved sammenhængen mellem sensorineural hørenedsættelse og perifer demyeliniserende og overvejende sensorisk neuropati.

LD2H.2 Progressiv døvhed med stapes fiksering

LD2H.3 Waardenburg-Shah syndrom

Diagnosekrav

I dette syndrom omfatter fænotypen ikke kun de klassiske træk ved Waardenburg syndrom, men også Hirschsprungs sygdom. Det kan være forårsaget af mutationer i SOX10, EDN3 eller EDNRB gener.

LD2H.4 Usher syndrom

Diagnosekrav

Usher syndrom er den mest almindelige årsag til arvelig kombineret døvhed-blindhed og er karakteriseret ved sammenhængen mellem sensorineural døvhed (normalt medfødt) med retinitis pigmentosa og progressivt synstab.

Kromosomale anomalier, undtagen genmutationer

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af ændringer i kromosomernes antal eller struktur.

LD40 Komplette trisomier af autosomerne

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af tilstedeværelsen af et ekstra autosom, så der i alt er tre. Bekræftelse sker gennem observation af et overtalligt autosom ved karyotypering.

LD40.0 Komplet trisomi 21

Diagnosekrav

Trisomi 21 er en kromosomal abnormitet, karakteriseret ved tilstedeværelsen af en tredje (delvis eller total) kopi af kromosom 21, hvilke kliniske manifestationer omfatter variabel intellektuel mangel, muskelhypotoni og ledslapphed, ofte forbundet med ansigtsdysmorfier og variable misdannelser (hovedsagelig hjerte- og fordøjelse) og en risiko for komplikationer (epilepsi, leukæmi, autoimmune og endokrine patologier, tidligere aldring og Alzheimers sygdom).

LD40.1 Komplet trisomi 13

Diagnosekrav

Trisomi 13 er en kromosomal anomali forårsaget af tilstedeværelsen af et ekstra kromosom 13 og er karakteriseret ved hjernemisdannelser (holoprosencefali), ansigtsdysmorfier, okulære anomalier, postaksial polydaktyli, viscerale misdannelser (kardiopati) og alvorlig psykomotorisk retardering.

LD40.2 Komplet trisomi 18

Diagnosekrav

Trisomi 18 er en kromosomal abnormitet forbundet med tilstedeværelsen af et ekstra kromosom 18 og karakteriseret ved vækstforsinkelse, dolichocephaly, en karakteristisk facies, lemmer anomalier og viscerale misdannelser.

LD41 Duplikationer af autosomerne

LD41.0 Duplikationer af kromosom 1

LD41.00 Duplikationer af den lange arm af kromosom 1

LD41.01 Duplikationer af den korte arm af kromosom 1

LD41.1 Duplikationer af kromosom 2

LD41.10 Duplikationer af den lange arm af kromosom 2

LD41.11 Duplikationer af den korte arm af kromosom 2

LD41.2 Duplikationer af kromosom 3

LD41.20 Duplikationer af den lange arm af kromosom 3

LD41.21 Duplikationer af den korte arm af kromosom 3

LD41.3 Duplikationer af kromosom 4

LD41.30 Duplikationer af den lange arm af kromosom 4

LD41.31 Duplikationer af den korte arm af kromosom 4

LD41.4 Duplikationer af kromosom 5

LD41.40 Duplikationer af den lange arm af kromosom 5

LD41.41 Duplikationer af den korte arm af kromosom 5

LD41.5 Duplikationer af kromosom 6

LD41.50 Duplikationer af den lange arm af kromosom 6

LD41.51 Duplikationer af den korte arm af kromosom 6

LD41.6 Duplikationer af kromosom 7

LD41.60 Duplikationer af den lange arm af kromosom 7

LD41.61 Duplikationer af den korte arm af kromosom 7

LD41.7 Duplikationer af kromosom 8

LD41.70 Duplikationer af den lange arm af kromosom 8

LD41.71 Duplikationer af den korte arm af kromosom 8

LD41.8 Duplikationer af kromosom 9

LD41.80 Duplikationer af den lange arm af kromosom 9

LD41.81 Duplikationer af den korte arm af kromosom 9

LD41.9 Duplikationer af kromosom 10

LD41.90 Duplikationer af den lange arm af kromosom 10

LD41.91 Duplikationer af den korte arm af kromosom 10

LD41.A Duplikationer af kromosom 11

LD41.B Duplikationer af kromosom 12

LD41.B0 Duplikationer af den lange arm af kromosom 12

LD41.B1 Duplikationer af den korte arm af kromosom 12

LD41.C Duplikationer af kromosom 13

LD41.D Duplikationer af kromosom 14

LD41.E Duplikationer af kromosom 15

LD41.F Duplikationer af kromosom 16

LD41.F0 Duplikationer af den lange arm af kromosom 16

LD41.F1 Duplikationer af den korte arm af kromosom 16

LD41.G Duplikationer af kromosom 17

LD41.G0 Duplikationer af den lange arm af kromosom 17

LD41.G1 Duplikationer af den korte arm af kromosom 17

LD41.H Duplikationer af kromosom 18

LD41.H0 Duplikationer af den lange arm af kromosom 18

LD41.H1 Duplikationer af den korte arm af kromosom 18

LD41.J Duplikationer af kromosom 19

LD41.J0 Duplikationer af den lange arm af kromosom 19

LD41.J1 Duplikationer af den korte arm af kromosom 19

LD41.K Duplikationer af kromosom 20

LD41.K0 Duplikationer af den lange arm af kromosom 20

LD41.K1 Duplikationer af den korte arm af kromosom 20

LD41.L Duplikationer af kromosom 21

LD41.M Duplikationer af kromosom 22

LD41.N Ekstra ring eller dicentriske kromosomer

LD41.P Duplikationer med andre komplekse omarrangementer

LD41.Q Ekstra markørkromosomer

LD42 Polyploidier

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af et eller flere ekstra sæt kromosomer. Ikke-mosaikversioner af disse sygdomme er karakteriseret ved grov misdannelse af fosteret eller fosterdød. Bekræftelse sker gennem observation af overtallige kromosomsæt ved karyotypering.

LD42.0 Triploidy

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af et ekstra sæt kromosomer, i alt 69 kromosomer. Triploidi kan vise sig med albuminuri, ødem eller hypertension hos moderen. Fosteret kan præsentere sig med mikrocefali og en moderkage, der er forstørret og fyldt med cyster, hvis der er tale om ekstra maternalt nedarvede kromosomer, mens ekstra paternalt nedarvede kromosomer forårsager alvorlige vækstproblemer, et forstørret hoved og en lille placenta, der ikke har cyster. Ikke-mosaik triploidi er yderst dødelig og observeres sjældent hos levende fødsler. Bekræftelse sker gennem observation af et yderligere sæt kromosomer ved karyotypering.

LD42.1 Tetraploidi

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af yderligere to sæt kromosomer, i alt 92 kromosomer. Denne sygdom resulterer almindeligvis i spontan abort i første trimester. Levende fødsler af tetraploidy individer er meget sjældne. Disse tilfælde er karakteriseret ved ansigtsdysmorfier, alvorligt forsinket vækst og udviklingsforsinkelse. Bekræftelse sker gennem observation af yderligere to sæt kromosomer ved karyotyping.

LD43 Komplette monosomier af autosomerne

LD43.0 Komplet monosomi af autosom

LD43.1 Mosaisk monosomi af autosom

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af embryonal fusion eller tab af et autosom tidligt i embryonal udvikling, hvilket resulterer i, at en undergruppe af celler i kroppen kun har én af et par autosomer.

LD44 Deletioner af autosomerne

LD44.1 deletioner af kromosom 1

LD44.10 Sletninger af den lange arm af kromosom 1

LD44.11 Deletioner af den korte arm af kromosom 1

LD44.2 deletioner af kromosom 2

LD44.20 Sletninger af den lange arm af kromosom 2

LD44.21 Sletninger af den korte arm af kromosom 2

LD44.3 deletioner af kromosom 3

LD44.30 Sletninger af den lange arm af kromosom 3

LD44.31 Sletninger af den korte arm af kromosom 3

LD44.4 deletioner af kromosom 4

LD44.40 Sletninger af den lange arm af kromosom 4

LD44.41 Sletninger af den korte arm af kromosom 4

LD44.5 deletioner af kromosom 5

LD44.50 Sletninger af den lange arm af kromosom 5

LD44.51 Sletninger af den korte arm af kromosom 5

LD44.6 deletioner af kromosom 6

LD44.60 Sletninger af den lange arm af kromosom 6

LD44.61 Sletninger af den korte arm af kromosom 6

LD44.7 deletioner af kromosom 7

LD44.70 Sletninger af den lange arm af kromosom 7
LD44.71 Sletninger af den korte arm af kromosom 7
LD44.8 deletioner af kromosom 8
LD44.80 Sletninger af den lange arm af kromosom 8
LD44.81 Sletninger af den korte arm af kromosom 8
LD44.9 deletioner af kromosom 9
LD44.90 Sletninger af den lange arm af kromosom 9
LD44.91 Sletninger af den korte arm af kromosom 9
LD44.A Sletninger af kromosom 10
LD44.A0 Sletninger af den lange arm af kromosom 10
LD44.A1 Sletninger af den korte arm af kromosom 10
LD44.B deletioner af kromosom 11
LD44.B0 Deletioner af den lange arm af kromosom 11
LD44.B1 deletioner af den korte arm af kromosom 11
LD44.C deletioner af kromosom 12
LD44.C0 deletioner af den lange arm af kromosom 12
LD44.C1 deletioner af den korte arm af kromosom 12
LD44.D deletioner af kromosom 13
LD44.E deletioner af kromosom 14
LD44.F deletioner af kromosom 15
LD44.G deletioner af kromosom 16
LD44.G0 deletioner af den lange arm af kromosom 16
LD44.G1 deletioner af den korte arm af kromosom 16
LD44.H deletioner af kromosom 17
LD44.H0 deletioner af den lange arm af kromosom 17
LD44.H1 deletioner af den korte arm af kromosom 17
LD44.J Deletioner af kromosom 18

LD44.J0 Sletninger af den lange arm af kromosom 18

LD44.J1 Sletninger af den korte arm af kromosom 18

LD44.K deletioner af kromosom 19

LD44.K0 Sletninger af den lange arm af kromosom 19

LD44.K1 Sletninger af den korte arm af kromosom 19

LD44.L deletioner af kromosom 20

LD44.L0 deletioner af den lange arm af kromosom 20

LD44.L1 Sletninger af den korte arm af kromosom 20

LD44.M deletioner af kromosom 21

LD44.N deletioner af kromosom 22

LD44.N0 CATCH 22 fænotype

Diagnosekrav

Monosomy 22q11 (DiGeorge Velocardiofacial syndrom, DGS/VCF) syndrom er en kromosomal anomali karakteriseret ved associeringen af flere variable misdannelser: hypoplastisk thymus og biskjoldbruskkirtler, medfødte konotrunkale hjertedefekter, en subtil men karakteristisk ansigtsdysmorficitet eller invaliditet af palæst, indlæringsvanskeligheder.

LD44.P Sletninger med andre komplekse omarrangeringer

LD45 Uniparentale misdannelser

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af nedarvning af to homologe kopier af et kromosom fra den ene forælder, men ingen fra den anden forælder. Bekræftelse sker ved observation af identiske kromosompar ved genetisk testning.

LD45.0 Uniparentale disomier af maternel oprindelse

Diagnosekrav

Enhver sygdom karakteriseret ved nedarvning af to homologe kopier af et kromosom fra moderen og ingen fra faderen. Bekræftelse sker ved observation af identiske kromosompar og matchning til et moderkromosom ved genetisk testning.

LD45.1 Uniparentale disomier af faderlig oprindelse

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af nedarvning af to homologe kopier af et kromosom fra faderen og ingen fra moderen. Bekræftelse sker ved observation af identiske kromosompar og matchning til et faderligt kromosom ved genetisk testning.

LD46 Trykfejl

LD46.0 Maternal prægningsfejl

LD46.1 Faderlig prægningsfejl

LD47 Balancerede omlejninger eller strukturelle omlejninger

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af translokation eller anden strukturel omlejring af genomisk materiale mellem kromosomer, der ikke viser nogen nettogevinst eller tab af genomisk materiale hos et individ, der ikke viser nogen fænotype. Bekræftelse sker gennem observation af en balanceret begivenhed ved genetisk testning.

LD47.0 Balanceret translokation og insertion hos normalt individ

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af translokation af genetisk materiale mellem kromosomer uden nettotilvækst eller tab af genetisk materiale, hos et individ, der ikke viser nogen abnormiteter. Bekræftelse sker gennem observation af en afbalanceret translokation og indsættelse ved genetisk testning.

LD47.1 Kromosominversion hos normalt individ

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af inversion af genetisk materiale på et kromosom hos et individ, der ikke viser nogen abnormiteter. Bekræftelse sker gennem observation af en kromosomal inversion ved genetisk testning.

LD47.2 Balanceret autosomal omlejring hos unormalt individ

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af ændring af autosomstrukturen uden nettotilvækst eller tab af genetisk materiale hos et individ, der viser abnormiteter. Bekræftelse sker gennem observation af en afbalanceret kromosomomlejring ved genetisk testning.

LD47.3 Balanceret køn eller autosomal omlejring hos unormalt individ

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af ændring af kromosomstrukturen uden nettotilvækst eller tab af genetisk materiale hos et individ, der viser abnormiteter. Bekræftelse sker gennem observation af en afbalanceret kromosomomlejring ved genetisk testning.

LD47.4 Autosomt skrøbeligt sted

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af tilstedeværelsen af et skrøbeligt sted på et autosom. Disse sygdomme kan vise sig som asymptomatiske. Bekræftelse sker gennem observation af et skrøbeligt sted ved genetisk testning.

Anomalier i kønskromosomerne

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af ændringer i antallet eller strukturen af X- eller Y-kromosomet. Bekræftelse sker ved observation af en kromosomal anomali ved genetisk testning.

LD50 Antal anomalier i kromosom X

LD50.0 Turners syndrom

Diagnosekrav

Karyotype mangler ét X-kromosom (45, X0 eller 45,X0/46,XX mosaicisme); kønskirtler: æggestokke (streak); fænotype hun med kort statur, amenoré (hypergonadotrofisk hypogonadisme), fravær af seksuel udvikling, svømmehud i nakken, lavt anbragte ører, posterior hårgrense, bredt anbragte brystvorter, korte fjerde metacarpaler og øget bærevinkel ved albuen (cubitus valgus). Ofte forbundet med nyre-, hjerte- og okulær abnormitet.

LD50.00 Karyotype 45, X

Diagnosekrav

En sygdom, der rammer kvinder, forårsaget af fravær af et af de to X-kromosomer. Denne sygdom kan vise sig med kort statur, ekstra hudfolder på halsen, en lav håmgrænse i nakken, hævelser eller hævelse af hænder og fødder, skeletabnormiteter, ovariehyperfunktion eller for tidlig ovariesvigt, nyreproblemer eller hjerte defekter. Bekræftelse sker gennem observation af kun ét X-kromosom ved karyotyping.

LD50.01 Karyotype 46, X iso Xq

Diagnosekrav

En sygdom, der rammer kvinder, forårsaget af et af de to X-kromosomer bestående af to q-arme, som er strukturelt identiske og indeholder de samme gener. Denne sygdom kan vise sig med kort statur, ekstra hudfolder på halsen, en lav håmgrænse i nakken, hævelser eller hævelse af hænder og fødder, skeletabnormiteter, ovariehyperfunktion eller for tidlig ovariesvigt, nyreproblemer eller hjerte defekter. Denne sygdom kan adskilles fra klassisk Turner Syndrom ved en næsten fuldstændig mangel på gonadal udvikling, hvilket resulterer i manglende menstruation eller brystudvikling. Bekræftelse sker gennem observation af et iso Xq-kromosom ved karyotyping.

LD50.02 Karyotype 46, X med unormalt kønskromosom, undtagen iso Xq

LD50.03 Mosaïcisme, 45, X, 46, XX eller XY

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af embryonal fusion eller tab af et af kønskromosomer fra en celle tidligt i embryonal udvikling; Gonadal status: normale eller variable abnormiteter i seksuel anatomi, modning eller funktion. Fænotype: normal eller unormal seksuel udvikling.

LD50.04 Mosaïcisme, 45, X eller anden cellelinje med unormalt kønskromosom

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af embryonal fusion eller den strukturelle mutation af et kønskromosom tidligt i embryonal udvikling, hvilket resulterer i, at en undergruppe af celler i kroppen har en normal kopi af X-kromosomet og et unormalt kønskromosom. Denne sygdom kan vise sig med kort statur, seksuel organudvikling eller kan være asymptomatisk.

LD50.1 Karyotype 47,XXX

Diagnosekrav

Trisomi X er en kønskromosom-anomali med en variabel fænotype forårsaget af tilstedeværelsen af et ekstra X-kromosom hos kvinder (47,XXX i stedet for 46,XX). De fleste individer er kun let påvirkede eller asymptomatiske, de mest almindelige fysiske træk, herunder høj statur, epikantale folder, hypotoni og klinodaktyli, med kramper, nyre- og genitourinære abnormiteter og for tidlig ovariesvigt er også associerede fund.

LD50.2 Mosaïcisme, linjer med forskellige antal X-kromosomer

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af embryonal fusion eller forøgelse eller tab af X-kromosomer tidligt i embryonal udvikling, hvilket resulterer i, at en undergruppe af celler i kroppen har et unormalt antal X-kromosomer. Denne sygdom kan vise sig med unormal højde, genitourinære abnormiteter eller kan være asymptomatisk.

LD50.3 Klinefelters syndrom

Diagnosekrav

Klinefelters syndrom definerer en gruppe kromosomale lidelser, hvor der er mindst ét ekstra X-kromosom sammenlignet med den normale 46,XY mandlige karyotype. Effekterne på fysiske træk og på fysisk og kognitiv udvikling øges med antallet af ekstra X'er, og hvert ekstra X er forbundet med et fald i intelligenskvotienten (IQ) på cirka 15-16 point, hvor sproget er mest påvirket, især ekspressive sprogfærdigheder.

LD50.30 Klinefelters syndrom med karyotype 47,XXY, regulær

Diagnosekrav

Karyotype 47 XXY; gonader: testikler (hypogonadisme) små og faste med nedsat spermatogenese; fænotype mand med tilhørende medfødte abnormiteter (nedsat virilisering på grund af nedsat testosteronproduktion, lange arme og ben, kort krop, psykosociale problemer).

LD50.31 Klinefelters syndrom, mand med mere end to X-kromosomer

Diagnosekrav

En sygdom, der rammer mænd, forårsaget af tilstedeværelsen af mere end to X-kromosomer i hver celle. Denne sygdom er karakteriseret ved nedsat seksuel udvikling, intellektuelt handicap, karakteristiske ansigtstræk, skeletabnormiteter, dårlig koordination og alvorlige problemer med tale. Denne sygdom kan adskilles fra klassisk Klinefelter syndrom ved øget sværhedsgrad af symptomer. Bekræftelse sker gennem observation af mere end to X-kromosomer ved karyotyping.

LD51 Strukturelle anomalier i kromosom X, undtagen Turners syndrom

LD52 Antal anomalier i kromosom Y

LD52.0 Han med 46,XX karyotype

Diagnosekrav

En sygdom, der rammer mænd, karakteriseret ved hypergonadotrofisk hypogonadisme, testosteronmangel og infertilitet. Denne tilstand kan også præsentere med hypospadi. Denne sygdom kan være forbundet med unormal krydsning af kønskromosomer under meiose hos faderen, hvilket resulterer i, at SRY-genet er til stede på en eller begge kopier af X-kromosomet.

LD52.1 Han med dobbelt eller multiple Y

Diagnosekrav

En tilstand, der påvirker mænd, forårsaget af tilstedeværelsen af overtallige Y-kromosomer. Denne tilstand er asymptomatisk. Bekræftelse sker gennem observation af overtallige Y-kromosomer ved karyotyping.

LD53 Strukturelle anomalier i kromosom Y

LD54 Mand med kønskromosom-mosaikisme

Diagnosekrav

Enhver sygdom, der rammer mænd, forårsaget af embryonal fusion eller gevinst eller tab af et kønskromosom tidligt i embryonaludviklingen, hvilket resulterer i en undergruppe af celler i kroppen, der har et unormalt antal kønskromosomer. Disse sygdomme kan vise sig ved mangel på testosteron, abnormiteter i den seksuelle udvikling eller infertilitet.

LD55 Fragilt X-kromosom

Diagnosekrav

Fragilt X-syndrom er en sjælden genetisk sygdom, der er forbundet med mildt til svært intellektuelt underskud, som kan være forbundet med adfærdsforstyrrelser og karakteristiske fysiske træk.

LD56 Chimaera 46, XX, 46, XY

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af XX og XY embryonal fusion eller to forskellige tab af et kønskromosom fra et XXY embryo tidligt i udviklingen. Dette resulterer i, at en undergruppe af celler i kroppen har en XX-karyotype, mens andre celler har en XY-karyotype. Denne sygdom kan vise sig ved unormal udvikling af kønsorganerne.

LD56.0 androgenetisk kimær

LD56.1 Gynogenetisk kimær

LD90 Tilstande med forstyrrelser af den intellektuelle udvikling som et relevant klinisk træk

LD90.0 Angelman syndrom

Diagnosekrav

Angelmans syndrom er en neurogenetisk lidelse karakteriseret ved alvorligt intellektuelt underskud og tydelig ansigtsdysmorfisk (mikrocefali, makrostomi, maksillær hypoplasi, prognathia), adfærdsmæssig (latteudbrud med håndflakken, en glad opførsel, hyperaktivitet uden aggression, kort søvnspænding og ophidselse problemer med nedsat søvnbehov, øget følsomhed over for varme, tiltrækning af og fascination af vand) og neurologiske træk (en dukkelignende gang, ataksi og epileptiske anfald).

LD90.1 Tidligt opstået parkinsonisme - intellektuelt underskud

Diagnosekrav

Tidligt opstået parkinsonisme med intellektuelt deficit er en basal ganglia lidelse karakteriseret ved Parkinson-type symptomer (posturale ændringer, tremor, rigiditet), megalencefali og variabelt intellektuelt underskud. Andre tegn er frontal bossing, vedvarende frontallappens reflekser, skelning og kramper.

LD90.2 Pelizaeus-Merzbacher-lignende sygdom

Diagnosekrav

Pelizaeus-Merzbacher-lignende sygdom (PMLD) er en autosomal recessiv leukodystrofi, der deler identiske kliniske og radiologiske træk som X-linked Pelizaeus-Merzbachers sygdom (PMD;).

LD90.3 Prader-Willi syndrom

Diagnosekrav

Prader-Willi syndrom er en sjælden genetisk lidelse karakteriseret ved hypothalamus-hypofyseabnormiteter med svær hypotoni i neonatalperioden og de første to leveår og indtræden af hyperfagi med risiko for sygelig fedme i spædbarnsalderen og voksenalderen, indlæringsvanskeligheder og adfærdsproblemer eller alvorlige psykiatriske problemer.

LD90.4 Rett syndrom

Diagnosekrav

En tilstand, hvor tilsyneladende normal tidlig udvikling efterfølges af delvist eller fuldstændigt tab af tale og færdigheder i bevægelse og brug af hænder, sammen med opbremsning i hovedvæksten, sædvanligvis med en begyndelse mellem syv og 24 måneders alderen. Tab af målrettede håndbevægelser, håndvridende stereotyper og hyperventilering er karakteristiske. Social- og legudviklingen standses, men den sociale interesse har en tendens til at blive fastholdt. Trunk ataksi og apraksi begynder at udvikle sig i en alder af fire år, og choreoathetoid bevægelser følger ofte. Alvorlig mental retardering resulterer næsten altid.

REFERENCER

World Health Organization (WHO) - International Classifications of Diseases (ICD) - Version 11 (2019).
ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (who.int)