



# KAPITEL 5

**DEN FØRSTE (UOFFICIELLE) DANSKE VERSION**

udarbejdet af  
Camilla Rosendal  
[ADDspeaker.net](http://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  
Ætologi 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 5 - Endokrine, ernæringsmæssige eller metaboliske sygdomme

**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!

### Endokrine, ernæringsmæssige eller metaboliske sygdomme

Diagnosekrav

Dette kapitel omfatter endokrine sygdomme, ernæringsmæssige sygdomme samt metaboliske sygdomme.

### Endokrine sygdomme

#### Forstyrrelser i skjoldbruskkirtlen eller skjoldbruskkirtelhormonsystemet

Diagnosekrav

Lidelser, der skyldes dysfunktion af skjoldbruskkirtlen og reguleringssystemer for skjoldbruskkirtelhormoner, herunder dysfunktion af hypofysen, hypothalamus eller skjoldbruskkirtelhormonreceptorer.

#### 5A00 Hypothyroidisme

##### 5A00.0 Medfødt hypothyroidisme

Diagnosekrav

Hypothyroidisme er en tilstand, hvor skjoldbruskkirtlen producerer for lidt eller intet skjoldbruskkirtelhormon, og tilstanden opstår ved fødslen. Fælles kliniske træk omfatter nedsat aktivitet og øget søvn, ernæringsbesvær og forstoppelse, langvarig gulsot, myxedematous facies, store fontaneller (især posterior), makroglossi, en udspilet mave med navlebrok og hypotoni.

##### 5A00.00 Permanent medfødt hypothyroidisme med diffus struma

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af et delvist eller fuldstændigt tab af skjoldbruskkirtlens funktion på grund af, at skjoldbruskkirtlen ikke udvikler sig korrekt i den prænatale periode. Denne tilstand er karakteriseret ved en hævet, glat skjoldbruskkirtel, og hos spædbørn ved et kedeligt udseende, hævet ansigt og tyk tunge, der stikker ud. Denne tilstand kan også vise sig med kvælningsepisoder, forstoppelse, tørt skørt hår, gulsot, mangel på muskeltonus, lav hårgrænse, dårlig fodring, kort højde, søvnighed eller træghed.

##### 5A00.01 Permanent medfødt hypothyroidisme uden struma

Diagnosekrav

Dette er en permanent medfødt tilstand, hvor skjoldbruskkirtlen ikke producerer nok skjoldbruskkirtelhormon. Denne diagnose er uden hævelse af skjoldbruskkirtlen.

##### 5A00.02 Pendred syndrom

Diagnosekrav

Pendred syndrom er karakteriseret ved sammenhængen af medfødt bilateral neurosensorisk døvhed, skjoldbruskkirtelstruma, cochleovestibulær misdannelse og potentiel vestibulær dysfunktion.

##### 5A00.03 Forbigående medfødt hypothyroidisme

Diagnosekrav

Forbigående medfødt hypothyroidisme er defineret som forbigående skjoldbruskkirteldysfunktion med let forhøjet thyroïdstimulerende hormon (TSH) og lave thyroxinniveauer (FT4), som vender tilbage til det normale enten meget hurtigt og spontant eller efter flere måneders thyroxinbehandling. Lidelsen skyldes en række forskellige årsager, herunder jodmangel eller eksponering for jodholdige forbindelser, transplacental passage af blokerende maternelle antistoffer og dyshormonogenese.

#### **5A00.04 Medfødt hypothyroidisme på grund af jodmangel**

Diagnosekrav

Hypothyroidisme er en tilstand, der opstår ved fødslen, hvor skjoldbruskkirtlen producerer for lidt eller intet skjoldbruskkirtelhormon, og det kan induceres af jodmangel.

#### **5A00.1 Jod-mangel-relaterede skjoldbruskkirtellidelser eller beslægtede tilstande**

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af afvigende skjoldbruskkirtelfunktion på grund af mangel på jod. Bekræftelse sker ved blodprøve.

#### **5A00.10 Jod-mangel-relateret diffus struma**

Diagnosekrav

Diffus forstørrelse af skjoldbruskkirtlen på grund af jodmangel

#### **5A00.11 Jod-mangel-relateret multinodulær struma**

Diagnosekrav

Multinodulær forstørrelse af skjoldbruskkirtlen på grund af jodmangel

#### **5A00.2 Erhvervet hypothyroidisme**

Diagnosekrav

Erhvervet hypothyroidisme er en tilstand, hvor skjoldbruskkirtlen producerer for lidt eller intet skjoldbruskkirtelhormon, og tilstanden opstår først efter fødslen.

#### **5A00.20 Hypothyroidisme på grund af lægemidler eller andre eksogene stoffer**

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af en underaktiv skjoldbruskkirtel på grund af et lægemiddel eller andre eksogene stoffer. Denne tilstand kan vise sig med træthed, øget følsomhed over for kulde, forstoppelse, tør hud, vægtøgning, muskelsvaghed, forhøjet kolesterol i blodet, muskelsmerter, ledsmerter eller hævelse, tungere eller uregelmæssige menstruationer, tyndere hår, depression eller nedsat hukommelse.

#### **5A00.21 Myxødem koma**

Diagnosekrav

En livstruende hypothyroid tilstand med langvarig alvorlig ubehandlet hypothyroidisme, hvor adaptive mekanismer ikke formår at opretholde homeostase.

#### **5A00.22 Subklinisk jodmangel hypothyroidisme**

Diagnosekrav

En tilstand med forhøjet serum-TSH-niveau, men med normale thyreoideahormonniveauer, som er induceret af jodmangel

#### **5A01 Ikke-giftig struma**

Diagnosekrav

Forstørrelse af skjoldbruskkirtlen på grund af follikulær multiplikation, ikke ledsaget af hyperthyroidisme eller tyrotoksikose

#### **5A01.0 Ugiftig diffus struma**

Diagnosekrav

Diffus forstørrelse af skjoldbruskkirtlen på grund af follikulær multiplikation, uledsaget af hyperthyroidisme eller thyrotoksikose

#### **5A01.1 Ikke-toksisk enkelt skjoldbruskkirtelknold**

Diagnosekrav

Enkelt tumor i skjoldbruskkirtlen på grund af follikulær multiplikation, uledsaget af hyperthyroidisme eller thyrotoksikose

### **5A01.2 Ikke-toksisk multinodulær struma**

Diagnosekrav

Flere knuder i skjoldbruskkirtlen på grund af follikulær multiplikation, uledsaget af hyperthyroidisme eller thyrotoksikose

### **5A02 Thyrotoksikose**

Diagnosekrav

En hypermetabolisk tilstand forbundet med forhøjede niveauer af frit thyroxin og/eller frit triiodthyronin, der resulterer i overskydende syntese og sekretion af thyroideahormon.

#### **5A02.0 Thyrotoksikose med diffus struma**

Diagnosekrav

Thyrotoksikose opstår ved indtagelse af for store mængder af eksogent skjoldbruskkirtelhormon i form af thyroideahormontilskud såsom det mest udbredte tilskud levothyroxin.

#### **5A02.1 Thyrotoksikose med giftig enkelt skjoldbruskkirtelknold**

#### **5A02.2 Thyrotoksikose med giftig multinodulær struma**

Diagnosekrav

Thyrotoksikose forårsaget af fungerende skjoldbruskkirtel multinoduler

#### **5A02.3 Thyrotoksikose fra ektopisk skjoldbruskkirtelvæv**

#### **5A02.4 Thyrotoxicosis factitia**

Diagnosekrav

En tilstand med thyrotoksikose forårsaget af indtagelse af eksogent skjoldbruskkirtelhormon

#### **5A02.5 Skjoldbruskkirtelkrise**

Diagnosekrav

Thyreotoksisk krise (eller skjoldbruskkirtelstorm) er en sjælden, men alvorlig komplikation af hyperthyroidisme, som kan opstå, når en thyreotoksisk patient bliver meget syg eller fysisk stresset.

#### **5A02.6 Sekundær hyperthyroidisme**

Diagnosekrav

Overproduktion af thyroideahormon i skjoldbruskkirtlen forårsaget af dysfunktion af hypofysen eller hypothalamus.

### **5A03 Skjoldbruskkirtelbetændelse**

Diagnosekrav

Thyroiditis er betændelse i skjoldbruskkirtlen. Det omfatter akutte og kroniske former for thyroiditis. Thyroiditis skyldes som regel en autoimmun reaktion på skjoldbruskkirtlen, som resulterer i betændelse og skader på skjoldbruskkirtlens celler. Symptomerne omfatter træthed, vægtøgning, depression, tør hud og forstoppelse.

#### **5A03.0 Akut thyroiditis**

Diagnosekrav

Akut thyroiditis er en sjælden form for thyroiditis direkte forårsaget af en infektion, ofte bakteriel.

#### **5A03.1 Subakut thyroiditis**

Diagnosekrav

En selvbegrænset thyroiditis forbundet med et trifasisk klinisk forløb af hyperthyroidisme, hypothyroidisme og tilbagevenden til normal skjoldbruskkirtelfunktion. Det menes at være forårsaget af en virusinfektion.



### **5A03.2 Autoimmun thyroiditis**

Diagnosekrav

En kronisk inflammatorisk lidelse i skjoldbruskkirtlen forbundet med unormale kredsløbsantistoffer.

### **5A03.20 Hashimoto thyroiditis**

#### **5A03.21 Smertefri thyroiditis**

Diagnosekrav

En destruktiv thyroiditis, som har en autoimmun basis i den ikke-postpartum periode. En betændelse i skjoldbruskkirtlen karakteriseret ved forbigående hyperthyroidisme, efterfulgt af hypothyroidisme og derefter bedring.

### **5A04 Hypersekretion af calcitonin**

Diagnosekrav

Dette er processen med at udarbejde, frigive og sive et 32-aminosyre lineært polypeptidhormon, der produceres hos mennesker primært af de parafollikulære celler (også kendt som C-celler) i skjoldbruskkirtlen og hos mange andre dyr i det ultimobranchiale legeme.

### **5A05 Generaliseret resistens over for skjoldbruskkirtelhormon**

Diagnosekrav

Nedsat virkning af thyroideahormon, generelt induceret af mutation af thyroideahormonreceptorer.

### **5A06 Syg-euthyroid syndrom**

#### **Diabetes mellitus**

Diagnosekrav

En metabolisk lidelse med heterogen ætiologi, som er karakteriseret ved kronisk hyperglykæmi og forstyrrelser i kulhydrat-, fedt- og proteinmetabolismen som følge af defekter i insulinsekretionen, insulinvirkningen eller begge dele.

#### **5A10 Type 1 diabetes mellitus**

Diagnosekrav

Diabetes mellitus type 1 (type 1-diabetes, T1DM, tidligere insulinafhængig eller juvenil diabetes) er en form for diabetes mellitus, der skyldes ødelæggelse af insulinproducerende betaceller, for det meste på grund af autoimmune mekanismer. Den efterfølgende mangel på insulin fører til forhøjet glukose i blod og urin.

#### **5A11 Type 2 diabetes mellitus**

Diagnosekrav

Diabetes mellitus type 2 (tidligere ikke-insulinafhængig diabetes mellitus (NIDDM) eller voksendiabetes) er en stofskiftesygdom, der er karakteriseret ved højt blodsukker i forbindelse med insulinresistens og relativ insulinmangel.

#### **5A12 Underernæringsrelateret diabetes mellitus**

#### **5A13 Diabetes mellitus, anden specificeret type**

Diagnosekrav

Diabetes mellitus, som ikke kan klassificeres som hverken type 1- eller type 2-diabetes mellitus.

##### **5A13.0 Diabetes mellitus på grund af genetiske defekter i betacellefunktionen**

Diagnosekrav

Anden specificeret diabetes mellitus på grund af genetiske defekter i beta-cellefunktionen er en form for diabetes, som er forbundet med monogenetiske defekter i beta-cellefunktionen.

### **5A13.1 Diabetes mellitus på grund af genetiske defekter i insulinvirkningen**

Diagnosekrav

Anden specificeret diabetes mellitus på grund af genetiske defekter i insulinvirkningen er en form for diabetes, som skyldes genetisk betingede abnormiteter i insulinvirkningen. De metaboliske abnormiteter forbundet med mutationer af insulinreceptoren kan variere fra hyperinsulinemi og beskedne hyperglykæmi til svær diabetes.

### **5A13.2 Diabetes mellitus på grund af sygdomme i den eksokrine bugspytkirtel**

Diagnosekrav

Anden specificeret diabetes mellitus på grund af sygdomme i den eksokrine bugspytkirtel er en form for diabetes, som forårsages af enhver proces, der diffust skader bugspytkirtlen. Erhvervede processer omfatter pancreatitis, traumer, infektion, pancreatektomi og pancreacarcinom. Med undtagelse af det, der er forårsaget af kræft, skal skaden på bugspytkirtlen være omfattende, for at diabetes kan opstå.

### **5A13.3 Diabetes mellitus på grund af endokrinopater**

Diagnosekrav

Anden specificeret diabetes mellitus på grund af endokrinopater er en form for diabetes forårsaget af flere hormoner (f.eks. væksthormon, kortisol, glucagon, adrenalin), som modvirker insulinvirkningen. Overskydende mængder af disse hormoner (f.eks. henholdsvis akromegali, Cushings syndrom, glukagonom, fæokromocytom) kan forårsage diabetes. Dette forekommer generelt hos personer med allerede eksisterende defekter i insulinsekretion, og hyperglykæmi forsvinder typisk, når hormonoverskuddet forsvinder.

### **5A13.4 Diabetes mellitus på grund af lægemiddel eller kemikalie**

Diagnosekrav

Anden specificeret diabetes mellitus på grund af lægemiddel eller kemikalie er en form for diabetes, som er forårsaget af lægemiddel eller kemisk stof, der forringer insulinsekretion og insulinvirkning.

### **5A13.5 Diabetes mellitus på grund af ualmindelige former for immunmedieret diabetes**

Diagnosekrav

Anden specificeret diabetes mellitus på grund af ualmindelige former for immunmedieret diabetes er en form for diabetes, som er forårsaget af to kendte tilstande. Stiff-man-syndromet er en autoimmun lidelse i centralnervesystemet karakteriseret ved stivhed i de aksiale muskler med smertefulde spasmer. Patienter har normalt høje titre af GAD-autoantistofferne, og cirka en tredjedel vil udvikle diabetes.

### **5A13.6 Diabetes mellitus på grund af andre genetiske syndromer**

Diagnosekrav

Anden specificeret diabetes mellitus på grund af andre genetiske syndromer er en form for diabetes, som er forbundet med genetiske syndromer.

### **5A13.7 Diabetes mellitus på grund af klinisk definerede undertyper eller syndromer**

Diagnosekrav

Diabetes mellitus, der har klinisk definerede undertyper eller associerede syndromer

## **5A14 Diabetes mellitus, uspecificeret type**

## **Akutte komplikationer af diabetes mellitus**

### **5A20 Diabetisk hyperosmolær hyperglykæmisk tilstand**

#### **5A20.0 Hyperosmolær hyperglykæmisk tilstand uden koma**

#### **5A20.1 Hyperosmolær hyperglykæmisk tilstand med ko**

## **5A21 Hypoglykæmi i forbindelse med diabetes mellitus**

### **5A21.0 Hypoglykæmi i forbindelse med diabetes mellitus uden koma**

### **5A21.1 Hypoglykæmi i forbindelse med diabetes mellitus med koma**

## **5A22 Diabetisk acidose**

### **5A22.0 Diabetisk ketoacidose uden koma**

### **5A22.1 Diabetisk mælkesyreacidose**

### **5A22.2 Diabetisk metabolisk acidose**

### **5A22.3 Diabetisk ketoacidose med koma**

## **5A23 Diabetisk koma**

## **5A24 Ukontrolleret eller ustabil diabetes mellitus**

### Diagnosekrav

Brittle diabetes mellitus er et udtryk, der bruges til at beskrive type 1- eller type 2-diabetes mellitus, som er særlig svær at kontrollere. Det resulterer i hyppige, ekstreme udsving i blodsukkerniveauet, hvilket forårsager hyperglykæmi, der kan føre til ketoacidose eller hypoglykæmi.

## **Andre forstyrrelser i glukosereguleringen eller bugspytkirtlens interne sekretion**

## **5A40 Intermediær hyperglykæmi**

### Diagnosekrav

En metabolisk forstyrrelse, der er karakteriseret ved glukoseniveauer, der er for høje til at blive betragtet som normale, men ikke høje nok til at opfylde kriterierne for diabetes.

### **5A40.0 Nedsat fastende glukose**

#### Diagnosekrav

Nedsat glukosetolerance er en metabolisk lidelse med FPG 110-125 mg/dl (6,1-6,9 mmol/l).

### **5A40.1 Nedsat glukosetolerance**

#### Diagnosekrav

Nedsat glukosetolerance (IGT) er en metabolisk lidelse, som er karakteriseret ved 2-timers postload glukose 140-199 mg/dl (7,8-11,1 mmol/l).

## **5A41 Hypoglykæmi uden associeret diabetes**

## **5A42 Øget udskillelse af glukagon**

## **5A43 Unormal udskillelse af gastrin**

### **5A43.0 Lægemiddelinduceret hypergastrinæmi**

#### Diagnosekrav

En form for hypergastrinæmi, der kan fremkaldes af lægemidler.

### **5A43.1 Zollinger-Ellisons syndrom**

Diagnosekrav

Et syndrom karakteriseret ved tilstedeværelsen af en gastrin-udskillende tumor, sædvanligvis i bugspytkirtlen eller tolvfingertarmen, hvilket resulterer i øget surhed i maven og dannelse af mavesår. Tegn og symptomer omfatter mavesmerter og diarré. Det kan være sporadisk eller en manifestation af multipel endokrin neoplasi type 1.

### **5A44 Insulinresistens-syndromer**

#### **5A45 Persisterende hyperinsulinæmisk hypoglykæmi i spædbarnsalderen**

Diagnosekrav

Kongenit isoleret hyperinsulinisme eller persisterende hyperinsulinæmisk hypoglykæmi hos spædbørn (PHHI) er defineret ved en uhensigtsmæssig oversekretion af insulin fra den endokrine pancreas, som er ansvarlig for dyb hypoglykæmi, der kræver aggressiv medicinsk og/eller kirurgisk behandling for at forhindre alvorlig og irreversibel hjerneskade. PHHI er en genetisk heterogen lidelse med to typer histologiske læsioner: diffuse (DiPHHI) og fokale (FoPHHI), som klinisk ikke kan skelnes fra hinanden.

#### **Forstyrrelser i biskjoldbruskkirtlerne eller biskjoldbruskkirtelhormonsystemet**

Diagnosekrav

Forstyrrelser i biskjoldbruskkirtlerne og biskjoldbruskkirtelhormonsystemet henviser generelt til tilstande med uhensigtsmæssig udskillelse og/eller virkning af biskjoldbruskkirtelhormon, der forårsager dysregulering af calciummetabolismen.

### **5A50 Hypoparathyroidisme**

Diagnosekrav

Hypoparathyroidisme er en tilstand med utilstrækkelig biologisk virkning af parathyroideahormon på grund af nedsat sekretion af parathyroideahormon eller refraktæritet af målvæv over for parathyroideahormon.

#### **5A50.0 Hypoparathyroidisme på grund af nedsat biskjoldbruskkirtelhormonsekretion**

Diagnosekrav

Hypoparathyroidisme på grund af nedsat PTH-sekretion er en tilstand med lavt cirkulerende PTH-niveau og hypocalcæmi forårsaget af ude af stand til at udskille PTH fra parathyroider som reaktion på hypocalcæmi med patologiske eller funktionelle defekter i parathyroider.

#### **5A50.00 Idiopatisk hypoparathyroidisme**

#### **5A50.01 Sekundær hypoparathyroidisme**

#### **5A50.02 Hypoparathyroidisme på grund af ødelæggelse af biskjoldbruskkirtlerne**

Diagnosekrav

Dysfunktion af biskjoldbruskkirtler kan være forårsaget af flere ætiologier såsom stråling, ødelæggelse af biskjoldbruskkirtler ved granulomatøs sygdom eller cancerinfiltration og aflejring af jern eller kobber.

#### **5A50.03 Autoimmun hypoparathyroidisme**

#### **5A50.1 Pseudohypoparathyroidisme**

Diagnosekrav

Pseudohypoparathyroidisme er en tilstand med modstandsdygtighed over for parathyroideahormon i dets målvæv, især nyrer, som forårsager hypocalcæmi og hyperfosfatæmi, selv i nærvær af høje cirkulerende niveauer af biologisk aktivt parathyroideahormon.

## **5A51 Hyperparathyroidisme**

Diagnosekrav

Hyperparathyreoidisme refererer til overproduktion af parathormon og skyldes oftest en tumor i en af biskjoldbruskkirtlerne. Det kan også opstå som reaktion på lave calciumniveauer, som det kan forekomme i forskellige situationer, såsom D-vitaminmangel eller kronisk nyresygdom. Hyperparathyroidisme resulterer i svækkelse af knoglerne på grund af tab af calcium.

### **5A51.0 Primær hyperparathyroidisme**

Diagnosekrav

Primær hyperparathyroidisme er en tilstand med øget PTH-sekretion og højt kredsløbs-PTH-niveau forårsaget af abnorm parathyroidpatologi såsom adenom, hyperplasi og cancer. Primær hyperparathyroidisme forårsager normalt hypercalcæmi ved forstærkede PTH-virkninger.

### **5A51.1 Sekundær hyperparathyroidisme**

Diagnosekrav

Sekundær hyperparathyroidisme er en tilstand med øget PTH-sekretion og højt kredsløbs-PTH-niveau forårsaget af metaboliske ændringer såsom hypocalcæmi, hyperphosphatæmi og lavt 1,25-dihydroxyvitamin D.

### **5A51.2 Familiær hypocalciurisk hypercalcæmi**

Diagnosekrav

Familiær hypocalciurisk hypercalcæmi (FHH) eller benign familiær hypercalcæmi er en autosomal dominerende lidelse i calciummetabolismen, som ofte er asymptomatisk, og som er biologisk karakteriseret ved en signifikant, men moderat hypercalcæmi. Serumniveauet af parathyreoideahormon er normalt eller let forhøjet, og urinudskillelsen af calcium er relativt lav ved hypercalcæmi. CASR, GNA11 og AP2S1 er blevet identificeret som forårsagende gener.

## **Forstyrrelser i hypofysens hormonsystem**

Diagnosekrav

Klinisk status med øget, nedsat eller dysreguleret sekretion af hypofysehormoner, som er forårsaget af en række tumorøse, ikke-tumorøse og genetiske lidelser.

## **5A60 Hyperfunktion af hypofysen**

Diagnosekrav

En sygdom karakteriseret ved hypersekretion af adenoypofysehormoner såsom væksthormon, prolactin, thyrotropin, luteiniserende hormon, follikelstimulerende hormon eller adrenokortikotropisk hormon. Klinisk status med overdreven produktion af et eller flere hypofysehormoner, som for det meste skyldes hormonproducerende hypofyseadenomer.

### **5A60.0 Akromegali eller hypofyse gigantisme**

Diagnosekrav

Akromegali er en erhvervet lidelse relateret til overdreven produktion af væksthormon (GH) og karakteriseret ved progressiv somatisk vansiring (hovedsageligt involverer ansigt og ekstremiteter) og systemiske manifestationer. De vigtigste kliniske træk er udvidede ekstremiteter (hænder og fødder), udvidede fortykkede og stubbede fingre og fortykket blødt væv. Sygdommen har også reumatologiske, kardiovaskulære, respiratoriske og metaboliske konsekvenser, som bestemmer dens prognose. I de fleste tilfælde er akromegali relateret til et hypofyseadenom, enten rent GH-udskillende (60%) eller blandet. Transssphenoidal kirurgi er ofte førstelinjebehandlingen. Når kirurgi ikke korrigerer GH/IGF-I hypersekretion, kan medicinsk behandling med somatostatinanaloger og/eller strålebehandling anvendes.

### **5A60.1 Hyperprolactinæmi**

Diagnosekrav

Forhøjede niveauer af prolaktin i perifert blod er ofte forbundet med galaktoré, nogle gange forbundet med normal ovariefunktion, men resulterer ofte i et spektrum af ovulatorisk dysfunktion, der varierer mellem kort lutealfase (utilstrækkelig præovulatorisk follikulær udvikling), anovulatoriske cyklusser, amenoré og hypogonadotrop hypogonadisme

### **5A60.2 Syndrom af uhensigtsmæssig sekretion af antidiuretisk hormon**

Diagnosekrav

Syndrom af uhensigtsmæssig sekretion af antidiuretisk hormon (ADH) (SIADH) er karakteriseret ved fortsat ADH-sekretion, hvilket fører til hyponatriæmi, hypoosmolalitet og natriurese. Den nøjagtige prævalens er ukendt. Sygdommen er beskrevet i alle aldersgrupper. SIADH er ofte forbundet med tumorer, lungesygdomme, forstyrrelser i centralnervesystemet eller eksponering for lægemidler. Lejlighedsvis findes det hos patienter med binyre-, skjoldbruskkirtel- eller hypofyseinsufficiens. Lidelsen er forårsaget af gain-of-function mutationer i genet, der koder for vasopressin V2-receptoren. Væskebegrænsning er den mest almindelige behandling. Resultatet er relateret til de underliggende og associerede lidelser.

### **5A60.20 Nefrogent syndrom med uhensigtsmæssig antidiurese**

#### **5A60.3 Central tidlig pubertet**

Diagnosekrav

Central tidlig pubertet defineres som begyndelsen af pubertetsforandringer før 8 års alderen hos piger og før 9,5 års alderen hos drenge på grund af overproduktionen af gonadotropin-releasing hormon (GnRH) i hypothalamus. Det kan være idiopatisk uden nogen åbenbar årsag (90 % af tilfældene hos piger, 50 % af tilfældene hos drenge) eller sekundært til en læsion (tumor eller misdannelse) i hypothalamus. Andre årsager kan omfatte traumatisk hjerneskade eller genetiske lidelser, der påvirker adfærdsmæssig og psykologisk udvikling og endelig kropshøjde.

### **5A61 Hypofunktion eller vise andre specificerede lidelser i hypofysen**

Diagnosekrav

Klinisk status med forstyrret funktion af hypofysen uden overdreven hypofysehormonproduktion, som er forårsaget af en række sygdomme

#### **5A61.0 Hypopituitarisme**

Diagnosekrav

En lidelse, der manifesterer en mangel eller et fald i et eller flere hypofysehormoner, som er forårsaget af en række forskellige sygdomme såsom tumor, traumer/kirurgi, bestråling, inflammation og blødning/infarkt.

#### **5A61.1 Adrenokortikotropisk hormonmangel**

Diagnosekrav

Mangel på adrenokortikotrop hormont (ACTH), hvilket resulterer i funktionel hypokortisolisme. Inkluderer mangel på corticotropin-releasing hormon (CRH, CRF).

#### **5A61.2 Gonadotropinmangel**

Diagnosekrav

Mangel på luteiniserende hormon (LH), follikelstimulerende hormon (FSH), hvilket resulterer i hypogonadisme (mænd og kvinder). Inkluderer mangel på gonadotropinfrigørende hormon (GnRH, LHRH).

### **5A61.3 Væksthormonmangel**

Diagnosekrav

Mangel på væksthormon hos børn, unge og voksne. Inkluderer mangel på væksthormonfrigørende hormon (GHRH) og overskud af centralt somatostatint, hvilket fører til væksthormonmangel. Omfatter idiopatiske, medfødte og erhvervede former for væksthormonmangel.

### **5A61.4 Skjoldbruskkirtelstimulerende hormonmangel**

Diagnosekrav

Mangel på thyreoideastimulerende hormon (TSH), hvilket fører til sekundær (hypofyse) eller tertiær (hypothalamus) hypothyroidisme. Omfatter mangel på TSH-frigivende hormon (TRH).

### **5A61.40 Erhvervet central hypothyroidisme**

Diagnosekrav

Central hypothyroidisme er en tilstand, hvor skjoldbruskkirtlen producerer for lidt eller intet skjoldbruskkirtelhormon, induceret af dysfunktion af enten hypothalamus eller hypofyse.

### **5A61.41 Medfødt central hypothyroidisme**

### **5A61.5 Central diabetes insipidus**

Diagnosekrav

Central diabetes insipidus (CDI) er en hypothalamus-hypofysesygdom karakteriseret ved polyuri og polydipsi på grund af en vasopressin (AVP) mangel. Tilstanden kan være forbundet med mangelfuld sekretion af antidiuretisk hormon (ADH) og er oftest idiopatisk (muligvis på grund af autoimmun skade på de ADH-producerende celler), eller kan være induceret af traumer, hypofysekirurgi eller hypoxisk eller iskæmisk encefalopati.

### **5A61.6 Oxytocinmangel**

Diagnosekrav

Isoleret oxytocinmangel eller oxytocinmangel i kombination med anterior og/eller posterior hypofysemangel.

## **Forstyrrelser i binyrerne eller binyrehormonsystemet**

### **5A70 Cushings syndrom**

Diagnosekrav

Cushings syndrom skyldes et overskud af kortikosteroidhormoner i kroppen på grund af overstimulering af binyrerne med for store mængder af hormonet ACTH, der udskilles enten af en svulst i hypofysen (Cushings sygdom) eller af en ondartet svulst i lungen eller et andet sted. Symptomerne omfatter vægtøgning, rødme i ansigtet og på halsen, overdreven vækst af krops- og ansigtshår, forhøjet blodtryk, tab af mineraler fra knoglerne (osteoporose), forhøjet blodsukkerniveau og nogle gange mentale forstyrrelser.

### **5A70.0 Hypofyseafhængig Cushings sygdom**

Diagnosekrav

Hypofyseafhængig Cushing-sygdom er forårsaget af en hypofysetumor, generelt godartet (adenom), men sjældent ondartet (carcinom), som udskiller adrenokortikotropin (ACTH) autonomt, hvilket fører til hypercortisolisme. Tilstanden er forbundet med øget sygelighed og dødelighed, der kan afbødes af behandlinger, der resulterer i vedvarende endokrin remission. Transssphenoidal hypofysekirurgi (TSS) er fortsat grundpillen i behandlingen af denne sygdom, men kræver betydelig neurokirurgisk ekspertise og erfaring for at optimere patientens resultater.

### **5A70.1 Ektopisk ACTH-syndrom**

## **5A70.2 Pseudo-Cushings syndrom**

Diagnosekrav

Dette er en tilstand, hvor patienter viser de tegn, symptomer og unormale hormonniveauer, der ses ved Cushings syndrom. Pseudo-Cushings syndrom er dog ikke forårsaget af et problem med hypothalamus-hypofyse-binyreaksen, som Cushings er; det er en idiopatisk tilstand.

## **5A70.3 Nelson syndrom**

### **5A71.0 46,XX forstyrrelser i kønsudvikling induceret af androgener af føtal oprindelse**

Diagnosekrav

Dette refererer til 46,XX lidelser i kønsudvikling induceret af en hvilken som helst naturlig eller syntetisk forbindelse, sædvanligvis et steroidhormon, der stimulerer eller kontrollerer udviklingen og opretholdelsen af mandlige karakteristika hos hvirveldyr ved at binde sig til androgenreceptorer af føtal oprindelse.

### **5A71.00 Glukokortikoidresistens**

Diagnosekrav

Glukokortikoidresistens er en sjælden genetisk endokrin tilstand karakteriseret ved generaliseret, partiel målvævsresistens over for glukokortikoider. Det kliniske spektrum af tilstanden er bredt, lige fra asymptomatiske til alvorlige tilfælde af hyperandrogenisme, træthed og/eller mineralokortikoid overskud.

### **5A71.01 Medfødt binyrehyperplasi**

Diagnosekrav

Medfødt binyrehyperplasi (CAH) refererer til en gruppe af tilstande forbundet med enten komplette (klassisk form) eller partielle (ikke-klassiske) anomalier i biosyntesen af binyrehormoner. Tilstanden er karakteriseret ved utilstrækkelig produktion af kortisol eller af aldosteron (klassisk form med saltspild), forbundet med overproduktion af binyreandrogener. I den klassiske form kan metabolisk dekomensation (dehydrering med hyponatriæmi, hyperkaliæmi og acidose forbundet med mineralocorticoid-mangel og hypoglykæmi forbundet med glucocorticoid-mangel) være livstruende fra den neonatale periode og fremefter. Genitale variationer kan ses ved fødslen hos berørte kvinder. Kronisk hyperandrogenisme kan føre til accelereret vækst i barndommen, men fremskreden knoglemodning kan føre til et underskud i den endelige højde. Voksne har tendens til at være overvægtige, og metaboliske forstyrrelser, knogleanomalier og fertilitetsproblemer kan også være til stede. Ikke-klassiske former er forbundet med senere indtræden, i den peri- eller postpubertale periode, og viser sig med tegn på hyperandrogenisme (akne, hirsutisme, menstruationsproblemer og infertilitet).

### **5A71.1 46,XX forstyrrelser i kønsudvikling induceret af androgener af moderlig oprindelse**

Diagnosekrav

Dette refererer til 46,XX lidelser i kønsudvikling induceret af en hvilken som helst naturlig eller syntetisk forbindelse, sædvanligvis et steroidhormon, der stimulerer eller kontrollerer udviklingen og opretholdelsen af mandlige karakteristika hos hvirveldyr ved at binde sig til androgenreceptorer af maternel oprindelse.

## **5A72 Hyperaldosteronisme**

### **5A72.0 Primær hyperaldosteronisme**

### **5A72.1 Sekundær hyperaldosteronisme**

## **5A73 Hypoaldosteronisme**



### **5A74 Adrenokortikal insufficiens**

Diagnosekrav

En tilstand, hvor binyrerne ikke producerer tilstrækkelige mængder af steroidhormoner, primært kortisol. Det kan også omfatte nedsat produktion af aldosteron (et mineralocorticoid), som regulerer natriumbevarelse, kaliumudskillelse og vandretention og også ledsager nedsat produktion af binyreandrogener.

#### **5A74.0 Erhvervet binyrebarkinsufficiens**

Diagnosekrav

Dette er en erhvervet tilstand, hvor binyrerne ikke producerer tilstrækkelige mængder af steroidhormoner, primært kortisol; men kan også omfatte nedsat produktion af aldosteron (et mineralokortikoid), som regulerer natriumbevarelse, kaliumsekretion og vandretention.

#### **5A74.1 Binyrekrise**

Diagnosekrav

Binyrekrise er en livstruende tilstand, der indikerer alvorlig binyrebarkinsufficiens forårsaget af utilstrækkelige niveauer af kortisol.

### **5A75 Adrenomedullær hyperfunktion**

Diagnosekrav

Idiopatisk overstimulering af binyremarven, der resulterer i patologisk epinefrin/norepinefrin-medieret sympatisk output

### **5A76 Visse specificerede lidelser i binyrerne**

#### **5A76.0 For tidlig adrenarche**

Diagnosekrav

For tidlig udvikling af kønsbehåring og/eller aksillært hår uden central eller perifer tidlig pubertet. Børn viser for tidlige kliniske og/eller laboratoriemæssige tegn på androgenvirkning uden østrogenvirkning.

### **Forstyrrelser i det gonadale hormonsystem**

Diagnosekrav

Gonaderne har evnen til at producere androgen og østrogen under kontrol af hypothalamus-hypofyse-gonade-aksen. Gonadal dysfunktion er forårsaget af enten utilstrækkelig virkning af gonadotropin eller resistens over for gonadotropin.

### **5A80 Dysfunktion i æggestokkene**

Diagnosekrav

Patologiske processer i æggestokkene

#### **5A80.0 Klinisk hyperandrogenisme**

Diagnosekrav

Tilstedeværelse af hirsutisme, acne eller androgen alopeci (hårtab i hovedbunden hos kvinder)

#### **5A80.1 Polycystisk ovariesyndrom**

Diagnosekrav

Tilstand defineret af tilstedeværelsen af mindst 2 af følgende 3 kriterier: oligo/anovulering; kliniske eller biokemiske tegn på hyperandrogenisme; tilstedeværelse af polycystiske æggestokke som identificeret ved ultralyd.

### **5A80.2 Polycystisk ovarie**

Diagnosekrav

Æggestokke med øget størrelse (> 7 ml) og stromal volumen og med øget antal follikler (12 eller flere målende 2-0 mm i diameter), som kan være til stede hos kvinder med PCOS, men også hos kvinder med normal ægløsningsfunktion og normal fertilitet (ensidigt eller bilateralt).

### **5A80.3 Anovulation**

Diagnosekrav

manglende ægløsning inden for de sidste 12 måneder, hvilket fører til amenoré, uregelmæssige eller sjældne cyklusser

### **5A80.4 Oligo-ægløsning**

Diagnosekrav

Oligo-ægløsning (mindre end 4 ægløsninger inden for de sidste 12 måneder) ikke relateret til beskrevne kategorier af endokrin dysfunktion. Udelukker anovulation relateret til PCOS, hyperprolaktinæmi eller amenoré.

### **5A80.5 Nedsat ovariereserve**

Diagnosekrav

Tilstand karakteriseret ved æggestokke med et lavere antal oocytter end forventet for kvindens kronologiske alder, præget af biokemiske abnormiteter (forhøjede serum-FSH-niveauer, nedsatte serum-AMH-niveauer) og/eller ultralydsfund (lavt antal antral follikel) forbundet med ældning af æggestokkene, reduceret respons på ovariestimulering og kvindelig infertilitet

## **5A81 Testikeldysfunktion eller testosteronrelaterede lidelser**

### **5A81.0 Testikelhyperfunktion**

Diagnosekrav

En hypersekretion af testikelhormoner.

### **5A81.1 Testikelhypofunktion**

Diagnosekrav

I præ-puberteten, en lidelse karakteriseret ved atrofierede testikler og sterilitet, unormal højde og fravær af sekundære kønskaraktistika. I post-puberteten, en lidelse karakteriseret ved nedsat seksuel funktion, tab af sexlyst og sterilitet, muskelsvaghed og osteoporose (på grund af tab af den androgen anabolske effekt).

## **Visse pubertetsforstyrrelser**

### **5A90 Pubertetsforstyrrelse på grund af østrogenresistens**

#### **5A91 Forsinket pubertet**

Diagnosekrav

Dette er, når en organisme har passeret den sædvanlige alder for pubertetens begyndelse uden fysiske eller hormonelle tegn på, at den er ved at begynde. Puberteten kan være forsinket i flere år og stadig forekomme normalt, i hvilket tilfælde det betragtes som konstitutionel forsinkelse, en variation af sund fysisk udvikling. Pubertetsforsinkelse kan også opstå på grund af fejlnæring, mange former for systemiske sygdomme eller defekter i reproduktionssystemet (hypogonadisme) eller kroppens reaktion på kønshormoner.

#### **5A92 Perifer tidlig pubertet**

Diagnosekrav

For tidlig pubertet uden aktivering af GnRH-/gonadotropin-aksen. Det omfatter gonadale tumorer med kønshormonproduktion, og det kan være en del af McCune-Albrights syndrom.

## Polyglandulær dysfunktion

### 5B00 Autoimmun polyendokrinopati

Diagnosekrav

Dette er en undertype af autoimmunt polyendokrint syndrom, hvor flere endokrine kirtler fungerer dårligt som følge af autoimmunitet. Det er en genetisk lidelse, der tilskrives en defekt i AIRE-genet, som normalt giver immuntolerance. Den nedarves på en recessiv måde.

### 5B01 Polyglandulær hyperfunktion

## Endokrine lidelser, ikke klassificeret andetsteds

### 5B10 Karcinoid syndrom

### 5B11 Kort vækst, ikke klassificeret andetsteds

### 5B12 Konstitutionel høj statur

Diagnosekrav

Konstitutionel (familiær) høj vækst, en variant af det normale mønster for vækst og udvikling i barndommen, er defineret som en tilstand, hvor højden på et individ er mere end 2 SD over den tilsvarende gennemsnitshøjde for en normal person af samme alder og køn. Karakteristiske træk er en familiehistorie med høj vækst og mangel på dimorfisme eller andre kliniske træk, der tyder på patologiske årsager til unormalt hurtig vækst.

## Ernæringsmæssige lidelser

Diagnosekrav

Ernæringsforstyrrelser i alle deres former skyldes ubalancer (overskud eller mangel) i energi og/eller specifikke makro- og mikronæringsstoffer. De opstår, når indtaget af essentielle makronæringsstoffer og mikronæringsstoffer ikke opfylder eller overstiger de metaboliske krav til disse næringsstoffer. Metaboliske krav varierer med alder og andre fysiologiske forhold, og de påvirkes også af miljømæssige omstændigheder, herunder dårlig hygiejne og sanitet, som fører til diarré og andre infektioner.

## Underernæring

Diagnosekrav

Underernæring er en tilstand, hvor kroppens behov ikke opfyldes på grund af underforbrug eller nedsat absorption og anvendelse af næringsstoffer. Det kan være forårsaget af manglende adgang til mad eller som følge af sygdom. Underernæring refererer almindeligvis til et underskud i energiindtaget, men kan også referere til mangel på specifikke næringsstoffer, og kan være enten akut eller kronisk.

### 5B50 Undervægt hos spædbørn, børn eller unge

### 5B51 Svindsot hos spædbørn, børn eller unge

### 5B52 Akut underernæring hos spædbørn, børn eller unge

### 5B53 Stunting hos spædbørn, børn eller unge

### 5B54 Undervægt hos voksne

Diagnosekrav

Kropsmasseindeks (BMI) <18,5 kg/m<sup>2</sup>.

## **5B55 Mangel på A-vitamin**

### Diagnosekrav

Vitamin A-mangel (VAD) defineres som en tilstand, hvor vævskoncentrationen af vitamin A er lav nok til at have negative sundhedsmæssige konsekvenser, selv om der ikke er tegn på klinisk xeroftalmi.

Betegnelsen xeroftalmi omfatter det kliniske spektrum af okulære manifestationer af A-vitaminmangel, fra mildere stadier af natteblindhed og Bitots pletter til potentielt blændende stadier af corneal xerose, ulceration og nekrose (keratomalaci). Ud over de specifikke tegn og symptomer på xeroftalmi og risikoen for irreversibel blindhed, omfatter uspecifikke symptomer øget sygelighed og dødelighed, dårlig reproduktiv sundhed, øget risiko for anæmi og bidrag til langsommere vækst og udvikling.

## **5B55.0 Vitamin A-mangel med natteblindhed**

### Diagnosekrav

Natblindhed (dårlig tilpasning til mørke) er generelt den tidligste manifestation af A-vitaminmangel. I milde tilfælde er natteblindhed kun synlig efter fotografisk stress. Berørte børn bevæger sig ikke længere rundt efter skumringen og foretrækker at sidde i et sikkert hjørne, ofte ude af stand til at finde deres mad eller legetøj. Natblindhed af nyligt debut hos et førskolebarn er praktisk talt patognomonisk for A-vitaminmangel. Alle patienter reagerer hurtigt på behandling med A-vitamin, normalt inden for 48 timer.

## **5B55.1 Vitamin A-mangel med konjunktival xerose**

### Diagnosekrav

Ved conjunctival xerosis omdannes bindehindens epitel fra den normale søjleformede til den lagdelte planotype, med et resulterende tab af bægerceller, dannelse af et granulært cellslag og keratinisering af overfladen. Klinisk udtrykkes disse ændringer som markant tørhed eller uvædelighed, hvor det berørte område virker ru, med fine dråber eller bobler på overfladen, snarere end glat og glinsende. Konjunktival xerose vises først i den temporale kvadrant, som en isoleret oval eller trekantet plet, der støder op til limbus i den interpallebrale fissur. Det er næsten altid til stede i begge øjne.

## **5B55.2 Vitamin A-mangel med konjunktival xerose og Bitots pletter**

### Diagnosekrav

Generaliseret konjunktival xerose tyder på fremskreden A-vitaminmangel. Hele bindehinden virker tør, ru og bølget, og nogle gange hudlignende. Hos nogle individer ophobes keratin og saprofytiske baciller på den xerotiske overflade, hvilket giver den et skummende eller osteagtigt udseende. Sådanne læsioner er kendt som Bitots plet. Med behandling begynder aktiv konjunktival xerose og Bitots plet at forsvinde inden for 2-5 dage. De fleste vil forsvinde inden for 2 uger, selvom en betydelig del af temporale læsioner kan vare ved i formindsket form i måneder.

## **5B55.3 Vitamin A-mangel med corneal xerosis**

### Diagnosekrav

Klinisk udvikler hornhinden klassisk xerose, et tåget, glansløst, tørt udseende, først synlig nær den nedre limbus. Mange børn har karakteristiske overfladiske punktformede læsioner af de inferior-nasale aspekter af deres hornhinde, som farves klart med fluorescein. Tidligt i sygdommen er de kun synlige gennem en spaltelampeundersøgelse. Ved mere alvorlig sygdom bliver de punkterede læsioner talrige og spredes opad over den centrale hornhinde, og hornhindens stroma bliver ødematøst. Tykke, keratiniserede plaques, der ligner Bitots plet, kan dannes på hornhindens overflade. Disse er ofte tættest i den interpallebrale zone. Med behandlingen skaller disse hornhindeplakker af og efterlader nogle gange overfladisk erosion, som hurtigt heler. Hornhindexerose reagerer inden for 2-5 dage på vitamin A-behandling, hvor hornhinden genvinder sit normale udseende i løbet af 1-2 uger.

#### **5B55.4 Vitamin A-mangel med hornhindeulceration eller keratomalaci**

Diagnosekrav

Ulceration/keratomalaci indikerer permanent ødelæggelse af en del af eller hele hornhindens stroma, hvilket resulterer i permanent strukturel ændring. Sår er klassisk runde til ovale "udstansede" defekter, som om en trefin eller korkborer var blevet påført øjet. Den omgivende hornhinde er generelt xerotisk, men ellers klar, og mangler typisk det grå, infiltrerede udseende af sår af bakteriel oprindelse. Der kan være mere end ét sår. Små sår er næsten uvægerligt begrænset til hornhindens periferi, især dens underordnede og nasale aspekter. Sårdannelsen kan være overfladisk, men er almindeligvis dyb. Perforeringer bliver tilstoppet med iris, hvorved det forreste kammer bevares. Ved mere fremskreden sygdom falder det nekrotiske stroma og efterlader et stort sår eller descemetocèle. Som med mindre sår er dette normalt perifert og heler som et tæt, hvidt, adhærent leukom. Med terapi heler overfladiske sår ofte med overraskende lidt ardannelse; dybere sår, især perforeringer, danner tætte perifere adhærente leukomer.

#### **5B55.5 Vitamin A-mangel med xeroftalmiske ar af hornhinde eller blindhed**

Diagnosekrav

Xerophthalmia eller "tørre øjne" er fortsat den vigtigste årsag til børneblindhed i mange udviklingslande. Helte følgesygdomme af tidligere hornhindesygdom relateret til vitamin A-mangel omfatter uklarheder eller ar af varierende tæthed (tåge, makula, leukom), svækkelse og udposning af de resterende hornhindelag (stafylom og descemetocèle) og, hvor tab af intraokulært indhold er forekommet, phthis bulbi, en arret krympet klode. Sådanne læsioner i slutstadiet er ikke specifikke for xerophthalmia og kan opstå fra adskillige andre tilstande, især traumer og infektion.

#### **5B56 Mangel på C-vitamin**

Diagnosekrav

Denne tilstand omfatter flere kliniske konsekvenser som følge af C-vitaminmangel, hvor skørbug er den mest alvorlige. De befolkningsgrupper, der er i fare for at lide af C-vitaminmangel, er dem, der har et minimalt udbud af frugt og grøntsager. Epidemier af skørbug er forbundet med hungersnød og krig, når fødevarerforsyningen er lille og uregelmæssig. Børn, der overvejende får varmebehandlet (ultrahøj temperatur eller pasteuriseret) mælk eller ikke-berigede modermælkserstatninger og ikke får frugt og frugtsaft, har en betydelig risiko for symptomatisk sygdom.

#### **5B56.0 Skørbug**

Diagnosekrav

Skørbug er en sygdom forårsaget af mangel på C-vitamin (ascorbinsyre) i kosten. C-vitamin spiller en central rolle i dannelsen af kollagen og jord-stof, metabolisme af aromatiske aminosyrer (phenylalanin, tyrosin), reduktion af folinsyre til folinsyre og en bred vifte af biokemiske redoxreaktioner. Kliniske træk omfatter perifollikulære blødninger, ekkymoser, hævede blødende tandkød, stomatitis og næseblødning.

#### **5B57 D-vitamin-mangel**

Diagnosekrav

D-vitamin er et fedtopløseligt vitamin, der findes naturligt i meget få fødevarer, tilsættes mælk, fås som kosttilskud og produceres endogent ved udsættelse for sollys. D-vitaminmangel kan skyldes utilstrækkelig indtagelse på grund af kostfaktorer (f.eks. specialkost (veganisme), laktoseintolerance eller allergi) og/eller begrænset udsættelse for sollys på grund af geografisk placering, undgåelse af sol eller skifteholdsarbejde. Alvorlig mangel resulterer i forstyrret knoglemodellering kaldet rickets i barndommen (åbne vækstplader) og osteomalaci hos voksne (smeltede vækstplader).

#### **5B57.0 D-vitaminmangel rickets**

Diagnosekrav

Rickets er en sygdom i voksende knogle, der skyldes umineraliseret matrix ved vækstpladerne og forekommer hos børn kun før fusion af epifyserne. Der er mange årsager til rickets, herunder D-vitaminlidelser, calciummangel, fosformangel og distal renal tubulær acidose. Med den øgede overlevelsesrate for spædbørn med meget lav fødselsvægt er rickets i denne aldersgruppe blevet et betydeligt problem.

### **5B57.1 D-vitaminmangel osteomalaci**

Diagnosekrav

Osteomalaci er en lidelse med defekt mineralisering af nydannet osteoid på steder med knogleomsætning. Flere forskellige lidelser forårsager osteomalaci via mekanismer, der resulterer i hypocalcæmi, hypofosfatæmi eller direkte hæmning af mineraliseringsprocessen. Alvorlig D-vitaminmangel, sekundært til utilstrækkeligt kostindtag, manglende soleksponering, gastrisk bypass eller malabsorption (cøliaki), er den mest almindelige årsag til osteomalaci hos voksne.

### **5B58 Mangel på E-vitamin**

Diagnosekrav

E-vitaminmangel er en tilstand, der forårsager hæmolyse og/eller neurologiske manifestationer. De røde blodlegemer bliver skrøbelige og kan give hæmolytisk anæmi. Neuronal degeneration giver perifere neuropatier, oftalmoplegi og ødelæggelse af de bageste søjler i rygmarven. Neurologisk sygdom er ofte irreversibel, hvis manglen ikke korrigeres tidligt nok. Mangel på E-vitamin kan også bidrage til hæmolytisk anæmi og retrolental fibroplasi, som ses hos for tidligt fødte børn.

### **5B59 K-vitamin-mangel**

Diagnosekrav

K-vitamin er nødvendigt for syntesen af koagulationsfaktorerne II, VII, IX og X, og mangel på K-vitamin kan resultere i klinisk signifikante blødninger. K-vitaminmangel rammer typisk spædbørn, som oplever en forbigående mangel relateret til utilstrækkelig indtagelse, eller patienter i alle aldre, som har nedsat K-vitaminabsorption. Mild K-vitaminmangel kan påvirke knogle- og vaskulær sundhed på lang sigt.

### **5B5A Vitamin B1-mangel**

Diagnosekrav

B1-vitaminmangel viser sig primært ved forandringer i nervesystemet (polyneuritis og lammelse af de perifere nerver), det kardiovaskulære system (hjerterinsufficiens og generaliseret ødem) og også i mave-tarmkanalen (forstoppelse, opkastning og mavesmerter).

#### **5B5A.0 Beriberi**

Diagnosekrav

Det kliniske billede af Beriberi er normalt opdelt i en tør (neuritisk) type og en våd (hjerte) type. Sygdommen er våd eller tør afhængig af mængden af væske, der ophobes i kroppen på grund af faktorer som hjertefunktion, nyrelæsioner og andre; selvom den nøjagtige årsag til dette ødem aldrig er blevet forklaret. Mange tilfælde af thiaminmangel viser en blanding af de to hovedtræk og kaldes mere korrekt thiaminmangel med kardiopati og perifer neuropati. Spædbarnet viser tegn på cyanose, og et akut hjerteanfald kan følge med, at barnet normalt dør inden for 2 til 4 timer. Den almindelige alder for denne form for mangelsygdom er en måned op til den tredje måned. Denne type mangel reagerer meget dramatisk på thiamin.

#### **5B5A.00 Tør beriberi**

Diagnosekrav

Neuritisk form af Beri Beri

#### **5B5A.01 Våd beriberi**

Diagnosekrav

Hjerteform af Beri Beri.

### **5B5A.1 Wernicke-Korsakoff syndrom**

#### Diagnosekrav

Et thiamin-mangelsyndrom karakteriseret ved symmetriske hyperæmiske læsioner i hjernestammen, hypothalamus, thalamus og mammillære legemer med glial proliferation, kapillær dilatation og perivaskulær blødning. Syndromet manifesteres af en forvirringstilstand, desorientering, oftalmoplegi, nystagmus, diplopi og ataksi (Wernicke-encefalopati), med alvorligt tab af hukommelse for nylige begivenheder og konfabulering (opfindelsen af beretninger om begivenheder for at dække tab af hukommelse) (Korsakov) psykose), der opstår efter bedring. Der er fundet mangelfuld binding af thiamindiphosphat af transketolase. Det ser ud til, at lidelsen er af autosomal recessiv arv, men udtrykkes kun som klinisk sygdom i tilfælde af thiaminmangel.

### **5B5A.10 Wernicke-encefalopati**

#### Diagnosekrav

Wernickes encefalopati er et akut neuropsykiatrisk syndrom karakteriseret ved nystagmus, oftalmoplegi, ændringer i den mentale status, en ukoordineret gangart og trunkal ataksi. Wernickes encefalopati er sædvanligvis ledsaget eller efterfulgt af Korsakoffs syndrom/Korsakoffs demens (et kontinuum af Wernickes encefalopati karakteriseret ved alvorlige hukommelsesfejl, ataksi, apati, desorientering, konfabulationer, hallucinationer, lammelse af øjnene og muskelkomalisering). Lidelsen skyldes en mangel på vitamin B1 og forekommer oftest hos voksne med en historie med alkoholmisbrug eller hos patienter med AIDS.

### **5B5A.11 Korsakoff syndrom**

#### Diagnosekrav

En sygdom i nervesystemet, forårsaget af mangel på vitamin B1 i hjernen. Denne sygdom følger ofte Wernicke-encefalopati og kan vise sig med manglende evne til at danne nye minder, hukommelsestab, konfabulering eller hallucinationer.

### **5B5B Vitamin B2-mangel**

#### Diagnosekrav

Tegnene på riboflavinmangel er ondt i halsen, hyperæmi, ødem i svælgets og mundens slimhinder, cheilosis, angulær stomatitis, glossitis, seborrhoisk dermatitis og normokrom normocytisk anæmi forbundet med ren rødcellecytoplasi i knoglemarven. Den vigtigste årsag til hyporiboflavinose er utilstrækkelig kostindtagelse som følge af begrænset fødevarerforsyning, hvilket undertiden forværres af dårlig opbevaring eller forarbejdning af fødevarer. Børn i udviklingslande vil ofte vise kliniske tegn på riboflavinmangel i perioder af året, hvor gastrointestinale infektioner er fremherskende. Nedsat optagelse af riboflavin skyldes også unormal fordøjelse, som det sker ved laktoseintolerance.

### **5B5C Mangel på B3-vitamin**

#### Diagnosekrav

Niacin-mangel resulterer klassisk i pellagra, som er en kronisk sygdom, der er forbundet med en karakteristisk erythematøs dermatitis, der er bilateral og symmetrisk, en demens efter mentale ændringer, herunder søvnløshed og apati, der går forud for en åbenlys encefalopati, og diarré som følge af betændelse i tarmens slimhindeoverflader. Pellagra forekommer endemisk i fattigere områder i Afrika, Kina og Indien.

### **5B5C.0 Pellagra**

#### Diagnosekrav

Pellagra er en potentielt livstruende lidelse på grund af niacinmangel og ses hos underernærede personer, især alkoholikere, og som en komplikation af isoniazidbehandling. Diagnosen bliver ofte overset eller forsinket. Pellagra viser sig som diarré, dermatitis, demens, som normalt optræder i denne rækkefølge. Symptomer fra mave-tarmkanalen går altid forud for hudinvolvement, som indledningsvis viser sig med et solskoldningslignende blæret, der typisk påvirker de dorsale overflader på hænder, ansigt, nakke, arme og fødder. Med tiden bliver huden fortykket, skællende og pigmenteret.

### **5B5D Mangel på B6-vitamin**

Diagnosekrav

Mangel på B6-vitamin alene er ualmindeligt, fordi det normalt forekommer i forbindelse med mangel på andre B-kompleks vitaminer. Hypovitaminose B6 kan ofte forekomme sammen med mangel på riboflavin (vitamin B2). De klassiske kliniske symptomer på vitamin B6-mangel er seborroisk dermatitis, mikrocytær anæmi, epileptiforme kramper samt depression og forvirring. Spædbørn er særligt udsatte for utilstrækkelig indtagelse, hvilket kan føre til epileptiforme kramper. Desuden er der normalt et fald i cirkulerende lymfocytter og nogle gange også en normocytisk, mikrocytisk eller sideroblastisk anæmi. Som det er tilfældet med andre mikronæringsstofmangler, resulterer B6-vitaminmangel i en svækkelse af immunforsvaret. Flere medicinske tilstande kan også påvirke B6-vitaminmetabolismen og dermed føre til mangelsymptomer.

### **5B5E Folat-mangel**

Diagnosekrav

Ernæringsmæssig mangel på folat er almindelig hos mennesker, der spiser en begrænset kost. Dette kan forværres af malabsorptionstilstande, herunder cøliaki og tropisk sprue. Gravide kvinder er i risiko for folatmangel, fordi graviditet øger folatbehovet betydeligt, især i perioder med hurtig fostervækst (dvs. i andet og tredje trimester). Under amning øger tabet af folat i mælken også folatbehovet. Under graviditeten er der en øget risiko for neuralrørsdefekter (NTD) hos fosteret, og risikoen stiger 10 gange, når folatstatus går fra tilstrækkelig til dårlig. Mellem dag 21 og 27 efter befrugtningen lukker neuralpladen sig og danner det, der senere bliver til rygmarv og kranium. Spina bifida, anencefali og andre lignende tilstande kaldes samlet for NTD'er. De skyldes forkert lukning af henholdsvis rygmarven og kraniet og er de mest almindelige medfødte abnormiteter, der er forbundet med folatmangel.

### **5B5F Vitamin B12-mangel**

Diagnosekrav

Vegetarisme og fattigdomsbetinget næsten-vegetarisme er de mest almindelige årsager til cobalaminmangel på verdensplan i alle aldersgrupper. I sådanne befolkningsgrupper er lav cobalaminstatus hos moderen forbundet med negative graviditetsresultater (for tidlig fødsel, intrauterin væksthæmning, tidlige tilbagevendende aborter), neuralrørsdefekter, nedsat neurokognitiv ydeevne hos børn, accelereret knogleomsætning og lav knoglemineraltæthed med knoglebrud. Utilstrækkelig indtagelse af cobalamin ses også hos ammede børn af mødre med pernicios anæmi.

### **5B5G Biotin-mangel**

Diagnosekrav

Isoleret biotinmangel er sjælden. Tegn på biotinmangel hos mennesker er blevet påvist hos personer, der indtager rå æggehvite i lange perioder, og i total parenteral ernæring (TPN) før biotintilskud hos patienter med malabsorption. De kliniske resultater af biotinmangel omfatter dermatitis, conjunctivitis, alopeci og abnormiteter i centralnervesystemet. Hos voksne, der får rå æggehvite (som indeholder avidin, et protein, der binder biotin med så høj affinitet, at det gør det bioutilgængeligt) eller får biotinfri TPN i måneder til år, er der rapporteret om tyndere hår, ofte med tab af hårfarve. De fleste voksne med manglen viser et rødt, skællende hududslæt, ofte omkring øjne, næse og mund. De fleste voksne har neurologiske symptomer, herunder depression, sløvhed, hallucinationer og paræstesi i ekstremiteterne.

### **5B5H Mangel på pantothenesyre**

Diagnosekrav

Pantothenesyremangel er sjælden: kun rapporteret som et resultat af fodring med semisyntetiske diæter eller en antagonist til vitaminet. Eksperimentel, isoleret mangel hos mennesker giver træthed, mavesmerter, opkastninger, søvnløshed og paræstesier i ekstremiteterne.

### **5B5J Cholin-mangel**

Diagnosekrav

Cholinmangel er sjælden. Personer, der fodres med total parenteral ernæring (TPN), som mangler cholin, udvikler fedtlever og leverskader.



## **5B5K Mineralske mangler**

### **5B5K.0 Jernmangel**

Diagnosekrav

Jernmangel er en tilstand, hvor der ikke er nok jern til at opretholde den normale fysiologiske funktion af blod, hjerne og muskler. Det kan eksistere i fravær af anæmi, hvis det ikke har været længe nok, eller hvis det ikke har været alvorligt nok til at få hæmoglobinkoncentrationen til at falde under tærsklen for det specifikke køn og aldersgruppe. Jernmangel er den mest almindelige ernæringsmangel.

### **5B5K.1 Calciummangel**

Diagnosekrav

Hypocalcæmi er defineret som en total serumcalciumkoncentration på mindre end 8,4 mg/dl (2,1 mmol/liter) eller en ioniseret calciumkoncentration på mindre end 4,48 mg/dl (1,12 mmol/liter). Der er talrige årsager til hypocalcæmi, idet kronisk nyresygdom er den mest almindelige årsag. Andre årsager er: D-vitaminmangel, lidelser forbundet med erhvervet eller genetisk hypoparathyroidisme, herunder intravenøs bisfosfonatbehandling, post-thyreoidektomi og post-parathyreoidektomi og akut pancreatitis. Hypocalcæmi kan være forbundet med et spektrum af kliniske manifestationer, der spænder fra få symptomer, hvis hypocalcæmien er mild, til livstruende anfald, refraktær hjertesvigt eller laryngospasme, hvis den er alvorlig. Ud over sværhedsgraden bestemmer udviklingshastigheden af hypocalcæmi og kronicitet de kliniske manifestationer.

### **5B5K.10 Stivkrampe på grund af akut calciummangel**

Diagnosekrav

Kendetegnet ved akut hypocalcæmi er tetany, som er karakteriseret ved neuromuskulær irritabilitet. Symptomerne på tetany kan være milde (perioral følelseløshed, paræstesier i hænder og fødder, muskelkramper) eller alvorlige (carpopedal spasmer, laryngospasme og fokale eller generaliserede anfald, som skal skelnes fra de generaliserede toniske muskelkontraktioner, der forekommer i svær tetany). Andre patienter har mindre specifikke symptomer såsom træthed, hyperirritabilitet, angst og depression, og nogle patienter, selv med svær hypocalcæmi, har ingen neuromuskulære symptomer. Faktorer, der bestemmer variationen i hyppighed og sværhedsgrad af symptomer omfatter syre-base-status (hypocalcæmi og alkalose virker synergistisk for at forårsage tetany), hypomagnesiæmi og kaliumbalance.

### **5B5K.2 Zinkmangel**

Diagnosekrav

De kliniske træk ved alvorlig zinkmangel hos mennesker er væksthæmning, forsinket seksuel modning og knoglemodning, hudlæsioner, diarré, alopeci, nedsat appetit, øget modtagelighed over for infektioner medieret via defekter i immunsystemet og udseendet af adfærdsændringer. Virkningerne af marginal eller mild zinkmangel er mindre tydelige. En reduceret vækstrate og svækkelse af immunforsvaret er indtil videre de eneste tydeligt påviste tegn på mild zinkmangel hos mennesker. Andre effekter, såsom svækket smag og sårheling, som er blevet hævdet at skyldes et lavt zinkindtag, er mindre konsekvent observeret.

### **5B5K.3 Jodmangel**

Diagnosekrav

Jodmangelforstyrrelser (IDD), hovedsageligt forårsaget af et lavt kosttilskud af jod, refererer til alle konsekvenserne af jodmangel i en befolkning, som kan forebygges ved at sikre, at befolkningen har et tilstrækkeligt indtag af jod. Jodmangel er den hyppigste årsag til forebygges hjerneskade i barndommen.

### **5B5K.4 Fluormangel**

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af mangel på fluor. Lave fluorkoncentrationer i en persons tandplak og emalje kan resultere i en øget risiko for tandkaries i alle aldre. Fluormangel kan også vise negative virkninger på menneskers knoglesundhed.

### **5B5K.5 Natriumchloridmangel**

Diagnosekrav

Natrium og klorid findes normalt sammen i de fleste fødevarer som natriumchlorid, også kaldet salt. Af den grund betragtes virkningerne af natrium- og kloridmangel sammen. Mangel kan være forårsaget af dårligt indtag eller øget tab (fx øger diuretika urinudskillelsen af vand, natrium og klorid; ved cystisk fibrose er natrium- og kloridindholdet i sved meget højt; gastrointestinale tab er forbundet med diarrésygdomme, opkastning, stomiproduktion og andre årsager).

### **5B5K.6 Kobbermangel**

Diagnosekrav

Diæt mangel er sjælden; det er blevet observeret hos for tidligt fødte spædbørn og spædbørn med lav fødselsvægt, der udelukkende er blevet fodret med komælksdiæt og hos individer på langsigtet total parenteral ernæring uden kobber. Kliniske manifestationer omfatter depigmentering af hud og hår, neurologiske forstyrrelser, leukopeni, hypokrom mikrocytisk anæmi og skeletabnormiteter.

### **5B5K.7 Selenmangel**

Diagnosekrav

Selenmangel er sjælden, men er blevet observeret hos personer på langvarig total parenteral ernæring, der mangler selen. Kliniske manifestationer af mangel som følge af sådanne situationer er ualmindelige og dårligt definerede. De omfatter muskelsvaghed og myalgi med, i flere tilfælde, udvikling af kongestiv hjertesvigt. Betydningen af selen for thyreoideahormonmetabolisme fremgår af ændringer i T3-T4-forholdet, som udvikler sig efter relativt mild selenudtømmning hos spædbørn og ældre forsøgs personer.

### **5B5K.8 Krommangel**

Diagnosekrav

Mangel hos mennesker er kun beskrevet hos langtidspatienter med total parenteral ernæring, der får utilstrækkelig chrom. Hyperglykæmi eller nedsat glukosetolerance forekommer. Forhøjede plasmakoncentrationer af frie fedtsyrer, neuropati, encefalopati og abnormiteter i nitrogenmetabolismen er også rapporteret.

### **5B5K.9 Manganmangel**

#### **5B5K.A Molybdæn mangel**

Diagnosekrav

Molybdæn fungerer som en cofaktor for et begrænset antal enzymer hos mennesker: sulfioxidase, xanthinoxidase og aldehydoxidase. En sjælden alvorlig metabolisk defekt, der forårsager molybdæn-cofaktormangel og forhindrer disse enzymer i at blive syntetiseret, er blevet beskrevet. Få spædbørn med sådanne defekter overlever de første dage af livet, og de, der overlever, har alvorlige neurologiske abnormiteter. Selvom molybdænmangel relateret til en diæt mangel er yderst sjælden hos mennesker, er den blevet beskrevet i langsigtet total parenteral ernæring som værende sekundær til administration af sulfid. Symptomerne omfatter: takykardi, hovedpine, natteblindhed, irritabilitet og koma. Biokemiske ændringer kan bestå af forhøjet plasma- og methioninkoncentration, lav serumurinsyrekoncentration, høj urinthiosulfat og lave urinsyre- og sulfatniveauer i urinen.

#### **5B5K.B Vanadium mangel**

Diagnosekrav

En biologisk rolle af vanadium hos mennesker er endnu ikke blevet identificeret.

### **Følger af underernæring eller visse specificerede ernæringsmæssige mangler**

Diagnosekrav

Dette henviser til følger af underernæring eller visse specificerede ernæringsmæssige mangler.

### **5B60 Følger af protein-energi-underernæring**

Diagnosekrav

Dette refererer til en patologisk tilstand som følge af protein-energi-underernæring.

### **5B61 Følger af vitamin A-mangel**

Diagnosekrav

Dette refererer til en patologisk tilstand som følge af vitamin A-mangel.

### **5B62 Følger af C-vitaminmangel**

Diagnosekrav

Dette refererer til en patologisk tilstand som følge af C-vitaminmangel.

### **5B63 Følgevirksomheder af rakitis**

Diagnosekrav

Bøjede ben og/eller arme, knæk-knæ, deformiteter i brystkassen og/eller rygsøjlen og/eller skeletdysplasi sekundært til kronisk eller fremskreden rakitis.

### **5B70 Mangel på essentielle fedtsyrer**

Diagnosekrav

Mangel på essentielle fedtsyrer (linolsyre, linolensyre, arachidonsyre, docosapentaensyre, docosahexaensyre og eicosapentaensyre) kan forårsages af mangelfuld indtagelse, især hos hurtigt voksende spædbørn (som for tidligt fødte), hos patienter, der får parenteral ernæring uden en tilstrækkelig kilde til essentielle fedtsyrer, og ved sygdomme med fedtmalabsorption. Kliniske fund er: dermatitis, alopeci og trombocytopeni. EFA's rolle under graviditet og amning er blevet fremhævet, og de langkædede n-3-fedtsyrers rolle som strukturelle komponenter for udviklingen af nethinddefunktionen og centralnervesystemet er nu accepteret. Prænatalperioden er et tidspunkt med øget risiko for omega-3-mangel, da moderens vævsdepoter har tendens til at falde, efterhånden som de bruges til fosteret. Mangel på n-3 EFA kan påvirke vækst og kognitiv og visuel funktion hos spædbørn. De karakteristiske tegn på mangel, der tilskrives n-6-fedtsyrerne, er skællende hududslæt, øget transepidermalt vandtab, reduceret vækst og forhøjelse af plasmaforholdet mellem eicosatriensyre og arachidonsyre. EFA-mangel i særlige befolkningsgrupper er blevet sat i forbindelse med hæmatologiske forstyrrelser og nedsat immunrespons. Langkædede n-3- og n-6-fedtsyrer er essentielle næringsstoffer, og som en del af den samlede fedtforsyning kan de også påvirke forekomsten og sværhedsgraden af hjerte-kar-sygdomme, diabetes, kræft og aldersrelateret funktionel tilbagegang.

### **5B71 Proteinmangel**

## **Overvægt, fedme eller specifikke næringsstofoverskud**

### **Overvægt eller fedme**

#### **5B80 Overvægt eller lokaliseret adipositas**

Diagnosekrav

Overvægt er en tilstand, der er karakteriseret ved overdreven adipositas. Overvægt vurderes ud fra body mass index (BMI), som er en surrogatmarkør for adipositas beregnet som vægt (kg)/højde<sup>2</sup> (m<sup>2</sup>). BMI-kategorierne til definition af overvægt varierer efter alder og køn hos spædbørn, børn og unge. For voksne er overvægt (eller præ-fedme) defineret ved et BMI på mellem 25,00 og 29,99 kg/m<sup>2</sup>. Lokaliseret adipositas er en tilstand, der er karakteriseret ved ophobning af fedtvæv i specifikke områder af kroppen uafhængigt af BMI.

## **5B80.0 Overvægtig**

Diagnosekrav

Overvægt er en tilstand karakteriseret ved overdreven fedt. Overvægt vurderes ved body mass index (BMI), som er en surrogatmarkør for fedt beregnet som vægt (kg)/højde<sup>2</sup> (m<sup>2</sup>). BMI-kategorierne til at definere overvægt varierer efter alder og køn hos spædbørn, børn og unge. For voksne er overvægt (eller præ-fedme) defineret ved et BMI, der spænder fra 25,00 til 29,99 kg/m<sup>2</sup>.

### **5B80.00 Overvægt hos spædbørn, børn eller unge**

Diagnosekrav

Overvægt er en tilstand karakteriseret ved overdreven fedt. Overvægt vurderes ved body mass index (BMI), som er en surrogatmarkør for fedt beregnet som vægt (kg)/højde<sup>2</sup> (m<sup>2</sup>). Hos spædbørn, børn og unge varierer BMI-kategorier til at definere overvægt efter alder og køn baseret på WHO-vækstdiagrammer. Børn 0 til 5 år er overvægtige, hvis vægt-for-længde/højde eller BMI-for-alder er over 2 og mindre end eller lig med 3 standardafvigelse af medianen af WHO Child Growth Standards. Børn 5 til 19 år er overvægtige, hvis BMI for alderen er over 1 og mindre end eller lig med 2 standardafvigelse af medianen for WHO's vækstreference for børn og unge i skolealderen.

### **5B80.01 Overvægt hos voksne**

#### **5B80.1 Lokaliseret fedme**

Diagnosekrav

En tilstand karakteriseret ved ophobning af fedtvæv i bestemte områder af kroppen.

## **5B81 Fedme**

Diagnosekrav

Fedme er en kronisk, kompleks sygdom, der defineres af overdreven adipositas, som kan forringe helbredet. Det er i de fleste tilfælde en multifaktoriel sygdom, der skyldes fedmefremkaldende miljøer, psykosociale faktorer og genetiske varianter. I en undergruppe af patienter kan der identificeres enkelte større ætiologiske faktorer (medicin, sygdomme, immobilisering, iatrogene procedurer, monogen sygdom/genetisk syndrom). Body mass index (BMI) er en surrogatmarkør for adipositas beregnet som vægt (kg)/højde<sup>2</sup> (m<sup>2</sup>). BMI-kategorierne til definition af fedme varierer efter alder og køn hos spædbørn, børn og unge. For voksne er fedme defineret ved et BMI, der er større end eller lig med 30,00 kg/m<sup>2</sup>. Der er tre niveauer af sværhedsgrad, som giver forskellige behandlingsmuligheder.

### **5B81.0 Fedme på grund af energiubalance**

Diagnosekrav

Fedme er en kronisk kompleks sygdom, der er defineret ved overdreven fedme, der kan forringe helbredet. Det er i de fleste tilfælde en multifaktoriel sygdom på grund af overvægtige miljøer, psykosociale faktorer og genetiske varianter. I en undergruppe af patienter kan enkelte væsentlige ætiologiske faktorer identificeres (sygdomme, immobilisering, iatrogene procedurer, monogen sygdom/genetisk syndrom).

### **5B81.00 Fedme hos børn eller unge**

Diagnosekrav

Hos spædbørn, børn og unge varierer BMI-kategorier til at definere fedme efter alder og køn baseret på WHO-vækstdiagrammer. Børn i alderen 0 til 5 år har fedme, hvis vægt-for-længde/højde eller BMI-for-alder er over 3 standardafvigelse af medianen af WHO Child Growth Standards. Børn i alderen 5 til 19 år har fedme, hvis BMI for alder er over 2 standardafvigelse af medianen for WHO's vækstreference for børn og unge i skolealderen.

### **5B81.01 Fedme hos voksne**

Diagnosekrav

Fedme er defineret som et kropsmasseindeks (BMI) større end eller lig med 30,00 kg/m<sup>2</sup>. Der er tre sværhedsgrader i anerkendelse af forskellige ledelsesmuligheder.

## **5B81.1 Lægemiddelinduceret fedme**

### **Visse specificerede næringsstofoverskridelser**

Diagnosekrav

Enhver sygdom forårsaget af et overskud af specifikke næringsstoffer. Bekræftelse sker ved blodprøve.

## **5B90 Vitaminoverskud**

### **5B90.0 Hypervitaminose A**

Diagnosekrav

Fordi A-vitamin er fedtopløseligt og kan opbevares, primært i leveren, kan rutineindtagelse af store mængder A-vitamin over en periode resultere i toksiske symptomer, herunder leverskade, knogleforstyrrelser og ledsmerter, alopeci, hovedpine, opkastning og hudafskalning. Hypervitaminose A synes at skyldes unormal transport og distribution af vitamin A og retinoider forårsaget af overbelastning af plasmatransportmekanismerne. Meget høje enkeltdoser kan forårsage forbigående akutte toksiske symptomer, der kan omfatte svulmende fontaneller hos spædbørn; hovedpine hos ældre børn og voksne; og opkastning, diarré, appetitløshed og irritabilitet i alle aldersgrupper. Sjældent forekommer toksicitet ved indtagelse af fødekilder med prædannet vitamin A. Når dette sker, skyldes det normalt meget hyppigt indtag af leverprodukter.

### **5B90.1 Hyperkarotenæmi**

Diagnosekrav

Overdreven indtagelse af carotenoider er ikke forbundet med toksicitet, men kan forårsage gul farvning af huden, der forsvinder, når indtaget reduceres. Denne lidelse er især tilbøjelig til at forekomme hos børn med leversygdomme, diabetes mellitus eller hypothyroidisme, og hos dem, der ikke har enzymer, der metaboliserer carotenoider.

### **5B90.2 Hypervitaminose D**

Diagnosekrav

Hypervitaminose D er sekundær til overdreven indtagelse af D-vitamin. Det kan forekomme ved langvarigt højt indtag eller ved et betydeligt, akut indtag. Overskydende mængder resulterer i unormalt høje koncentrationer af calcium og fosfat i serumet. Tegn og symptomer på D-vitaminforgiftning er sekundære til hypercalcæmi. Gastrointestinale manifestationer omfatter kvalme, opkastning, forstoppelse, mavesmerter og pancreatitis. Mulige hjertefund er hypertension, nedsat Q-T-interval og arytmier. Centralnervesystemets virkninger af hypercalcæmi omfatter sløvhed, hypotoni, forvirring, desorientering, depression, psykose, hallucinationer og koma. Hypercalcæmi svækker nyrenes koncentrationsmekanismer, hvilket kan føre til polyuri, dehydrering og hypernatriæmi. Hypercalcæmi kan også føre til akut nyresvigt, nefrolithiasis og nefrocalcinose, hvilket kan resultere i kronisk nyreinsufficiens. Dødsfald er normalt forbundet med arytmier eller dehydrering.

### **5B90.3 Megavitamin-B6 syndrom**

Diagnosekrav

En sygdom forårsaget af et overskud af vitamin B6. Denne sygdom er karakteriseret ved progressiv sensorisk ataksi, nedsatte eller manglende senereflekser og nedsat følesans, temperatur og smerte. Bekræftelse sker ved blodprøve.

## **5B91 Mineralske overskridelser**

## **5B91.0 Hypercalcæmi**

Diagnosekrav

Hypercalcæmi er en tilstand forårsaget af forhøjede calciumniveauer. Jo højere calciumniveauer og jo hurtigere dets niveau stiger, jo mere alvorlige vil symptomerne være. Når de er til stede, er symptomer forårsaget af dehydrering sekundært til urintab af calcium, vand og andre elektrolytter og til en stigning i membranpotentialet forårsaget af stigningen i koncentrationen af ioniseret calcium i ekstracellulær væske. Patienter med moderat til svær hypercalcæmi klager ofte over kvalme og opkastning, symptomer, der sandsynligvis er relateret til dehydrering samt til virkningerne af hypercalcæmi på centralnervesystemets funktion. Fordi hypercalcæmi har tendens til at hyperpolarisere membraner, kan der opstå en række neurologiske og neuromuskulære tegn og symptomer. Patienter med mild hypercalcæmi klager ofte over træthed, deprimeret humør og asteni. Gastrointestinal motilitet er nedsat; dette resulterer normalt i forstoppelse.

## **5B91.1 Zinkoverskud**

Diagnosekrav

Bivirkninger forbundet med kronisk indtagelse af supplerende zink omfatter suppression af immunrespons, fald i high-density lipoprotein (HDL) kolesterol og reduceret kobberstatus. Akutte bivirkninger af overskydende zink omfatter epigastriske smerter, kvalme, opkastning, appetitløshed, mavekrampe, diarré, hovedpine og mave-tarmbesvær.

## **5B91.2 Natriumchloridoverskud**

Diagnosekrav

Den største uønskede virkning af øget natriumchlorid i kosten er forhøjet blodtryk, som er en væsentlig risikofaktor for hjerte-kar-nyresygdomme. Imidlertid har beviser fra en række undersøgelser, herunder observationsstudier og kliniske forsøg, påvist heterogenitet i blodtryksreaktionerne på natriumindtagelse. De personer med de største reduktioner i blodtrykket som reaktion på nedsat natriumindtag betegnes som "saltfølsomme".

## **5B91.3 Fluoroverskud**

Diagnosekrav

De primære bivirkninger forbundet med kronisk overskydende fluorindtagelse er emalje- og skeletfluorose. Emaljefluorose er en dosis-respons-effekt forårsaget af fluorindtagelse under den præ-eruptive udvikling af tænder. Udviklingen af skeletfluorose og dens sværhedsgrad er direkte relateret til niveauet og varigheden af eksponeringen. De kliniske tegn i fremskredne stadier kan omfatte dosisrelateret forkalkning af ledbånd, osteosklerose, eksostoser, muligvis osteoporose af lange knogler, muskelsvind og neurologiske defekter som følge af hyperkalcifikation af ryghvirvler.

## **5B91.4 Aluminiumoverskud**

Diagnosekrav

Patienter, der får langvarig parenteral ernæring, har øget risiko for aluminiumtoksicitet på grund af bypass af mave-tarmkanalen under parenteral ernæringsinfusion. Komplikationer af aluminiumtoksicitet omfatter metabolisk knoglesygdom, aluminium-associeret encefalopati hos voksne og nedsat neurologisk udvikling hos præmature spædbørn.

## **5B91.5 Manganoverskud**

Diagnosekrav

Mangantoksicitet hos mennesker er en velkendt erhvervsmæssig fare for mennesker, der indånder manganstøv. Høje koncentrationer af cirkulerende mangan som følge af total parenteral ernæring er også blevet forbundet med mangantoksicitet. Mennesker med kronisk leversygdom har neurologisk patologi og adfærdsmæssige tegn på manganneurotoksicitet, sandsynligvis fordi eliminationen af mangan i galden er svækket. Den mest fremtrædende effekt er patologi i centralnervesystemet, især i det ekstrapyramidale motoriske system. Læsionerne og symptomerne ligner dem ved Parkinsons sygdom.

## **Metaboliske lidelser**

## Medfødte fejl i stofskiftet

Diagnosekrav

Medfødte fejl i stofskiftet omfatter en stor klasse af genetiske sygdomme, der involverer forstyrrelser i stofskiftet. Størstedelen skyldes defekter i enkelte gener, der koder for enzymer, som letter omdannelsen af forskellige stoffer (substrater) til andre (produkter).

### **5C50 Medfødte fejl i metabolismen af aminosyrer eller andre organiske syrer**

#### **5C50.0 Phenylketonuri**

Diagnosekrav

Phenylketonuri er en arvelig metabolisk sygdom, karakteriseret ved mangel på phenylalaninhydroxylase, et enzym, der er nødvendigt for omdannelsen af phenylalanin til tyrosin. Ubehandlet fører phenylketonuri til mental retardering, nogle gange dyb, såvel som hypopigmentering. Diætetisk phenylalaninrestriktion gør det muligt for patienter at leve et næsten normalt liv.

#### **5C50.00 Klassisk phenylketonuri**

Diagnosekrav

Klassisk phenylketonuri er en alvorlig form for phenylketonuri (PKU, ) en medfødt fejl i aminosyremetabolismen karakteriseret hos ubehandlede patienter af alvorligt intellektuelt underskud og neuropsykiatriske komplikationer.

#### **5C50.01 Ikke-klassisk phenylketonuri**

Diagnosekrav

Mild phenylketonuri er en sjælden form for phenylketonuri (PKU, ), en medfødt fejl i aminosyremetabolismen, karakteriseret ved symptomer på PKU af mild til moderat sværhedsgrad.

#### **5C50.02 Embryofetopati på grund af maternel phenylketonuri**

Diagnosekrav

Maternel phenylalaninæmi refererer til udviklingsmæssige anomalier, der kan forekomme hos afkom af kvinder, der er ramt af phenylketonuri (PKU), og omfatter fosterudviklingsforstyrrelser, herunder mikrocefali, intrauterin væksthæmning og efterfølgende intellektuelt underskud, og embryoudviklingsforstyrrelser såsom hjertefejl (sædvanligvis conotruncal) , corpus callosum agenesis, neuronale migrationsforstyrrelser, ansigtsdysmorfier og mere sjældent ganespalte, tracheo-øsofageale abnormiteter.

### **5C50.1 Forstyrrelser i tyrosinmetabolisme**

#### **5C50.10 Alkaptonuria**

Diagnosekrav

Alkaptonuri er kendetegnet ved ophobning af homogentisinsyre (HGA) og dets oxiderede produkt benzoquinonedikesyre (BQA), hvilket fører til en mørkfarvning af urinen, når den efterlades udsat for luft, gråblå farve af øjens sclerae og ørespiralen (okronose) og en invaliderende ledsygdom, der involverer både de aksiale og perifere led (okronotisk artropati).

#### **5C50.11 Tyrosinæmi type 1**

Diagnosekrav

Tyrosinæmi type 1 er en medfødt fejl i aminosyremetabolismen karakteriseret ved hepatorenale manifestationer. Den tidligt opståede akutte form af lidelsen viser sig mellem 15 dage og 3 måneder efter fødslen med hepatocellulær nekrose. Septikæmi er en hyppig komplikation. Renal tubulær dysfunktion forekommer og er forbundet med fosfattab og hypofosfatemisk rakitis. En senere opstået form er også blevet beskrevet og viser sig med vitamin-resistent rakitis forårsaget af renal tubulær dysfunktion.

### **5C50.12 Tyrosinæmi type 2**

Diagnosekrav

Tyrosinæmi type 2 er en medfødt fejl i tyrosinmetabolismen karakteriseret ved hypertyrosinæmi med okulocutane manifestationer (rødme i øjnene, fotofobi, overdreven tåreflåd og smerte, palmoplantar hyperkeratose) og i nogle tilfælde intellektuelt underskud.

### **5C50.2 Forstyrrelser i histidinmetabolisme**

#### **5C50.20 Histidinæmi**

Diagnosekrav

Histidinæmi er en forstyrrelse af histidinmetabolismen forårsaget af en defekt i histidase og synes at være godartet hos de fleste berørte individer.

#### **5C50.21 Urokansyreuri**

Diagnosekrav

Dette er en autosomal recessiv metabolisk lidelse forårsaget af en mangel på enzymet urocanase. Det er en sekundær lidelse i histidinmetabolismen.

### **5C50.3 Forstyrrelser i tryptofanmetabolisme**

### **5C50.4 Forstyrrelser i lysin- eller hydroxylysinmetabolismen**

### **5C50.5 Forstyrrelser i gamma-glutamyl-cyklussen**

### **5C50.6 Forstyrrelser i serinmetabolisme**

### **5C50.7 Forstyrrelser i glycinmetabolisme**

#### **5C50.70 Glycinencefalopati**

Diagnosekrav

Isoleret ikke-ketotisk hyperglycinæmi er en medfødt forstyrrelse af glycinmetabolismen, som sædvanligvis debuterer neonatalt med koma, svær hypotoni, myokloniske anfald og mikrocefali, som sædvanligvis udvikler sig til alvorligt intellektuelt underskud og tetrapyramidalt syndrom.

#### **5C50.71 Sarkosinæmi**

Diagnosekrav

Sarkosinæmi er en metabolisk lidelse karakteriseret ved en øget koncentration af sarcosin i plasma og urin på grund af sarcosin dehydrogenase mangel. Prævalensen er blevet estimeret til 1:28.000 til 1:350.000 i screeningsprogrammer for nyfødte. Sarkosinæmi er højst sandsynligt en godartet tilstand uden væsentlige kliniske problemer. Det overføres på en autosomal recessiv måde. Mutationer i genet for sarcosin dehydrogenase, lokaliseret på kromosom 9q34, er blevet forbundet med denne mangel.

### **5C50.8 Forstyrrelser i prolin- eller hydroxyprolinmetabolisme**

### **5C50.9 Forstyrrelser i ornithinmetabolisme**

### **5C50.A Forstyrrelser i urinstofcyklusmetabolisme**

#### **5C50.A0 Argininosuccinsyreuri**

Diagnosekrav

Argininosuccinicaciduri er en autosomal recessiv arvelig mangel på argininosuccinatlyase, et enzym involveret i urinstofcyklussen, der fører til alvorlig hyperammonæmisk koma hos nyfødte eller, i barndommen, til hypotoni, vækstsvigt, anoreksi og kroniske opkastninger eller adfærdsforstyrrelser. Debut kan også forekomme senere med hyperammonæmisk koma eller adfærdsforstyrrelser, der simulerer psykiatriske lidelser.



### **5C50.A1 Carbamoylphosphatsyntetase-mangel**

Diagnosekrav

Carbamylphosphatsyntetase-mangel er en urinstofcyklusforstyrrelse strengt begrænset til leveren og tarmen, som resulterer i medfødt hyperammonæmi og defekt citrullinsyntese.

### **5C50.A2 Argininæmi**

Diagnosekrav

Arginase-mangel er en sjælden autosomal recessiv aminosyremetabolismeforstyrrelse karakteriseret klinisk ved varierende grader af hyperammonæmi, udviklet fra omkring 3 års alderen og fører til progressivt tab af udviklingsmæssige milepæle og spasticitet i fravær af behandling.

### **5C50.A3 Citrullinæmi**

## **5C50.B Forstyrrelser i methionincyklus eller svovlaminosyremetabolisme**

## **5C50.C Forstyrrelser i beta- eller omega-aminosyremetabolisme**

## **5C50.D Forstyrrelser i forgrenet aminosyremetabolisme**

### **5C50.D0 Ahorn-sirup-urin sygdom**

Diagnosekrav

Ahornsirup urinsygdom (MSUD) er en lidelse i forgrenet aminosyremetabolisme. Fire former er beskrevet. Den tidlige klassiske form viser sig efter fødslen ved sløvhed, dårlig fodring og neurologiske tegn på forgiftning. Klinisk forløb uden behandling er karakteriseret ved uddybende koma med ahornsirup lugt af urin. Subakut MSUD manifesterer sig senere med encefalopati, mentalt handicap, større hypotoni, opisthotonus og cerebral atrofi med alvorlige udfald. Den intermitterende form for MSUD kan manifestere sig i alle aldre og viser sig med gentagen ketoacidotisk koma. Thiamin-responsiv MSUD er en meget sjælden form karakteriseret ved forbedring af den biokemiske profil med thiaminbehandling.

### **5C50.E Organisk aciduri**

Diagnosekrav

En medfødt metabolismefejl, der forstyrrer normal aminosyremetabolisme, især forgrenede aminosyrer, hvilket forårsager en ophobning af syrer, som normalt ikke er til stede

### **5C50.E0 Klassisk organisk aciduri**

Diagnosekrav

Dette er et udtryk, der bruges til at klassificere en gruppe af metaboliske lidelser, som forstyrrer normal aminosyremetabolisme, især forgrenede aminosyrer, hvilket forårsager en ophobning af syrer, som normalt ikke er til stede.

### **5C50.E1 Cerebral organisk aciduri**

Diagnosekrav

Dette er et udtryk, der bruges til at klassificere en gruppe af metaboliske lidelser, som forstyrrer normal aminosyremetabolisme, især forgrenede aminosyrer, hvilket forårsager en ophobning af syrer, som normalt ikke er til stede.

## **5C50.F Forstyrrelser i peptidmetabolisme**

Diagnosekrav

En tilstand, der refererer til medfødte fejl i peptidmetabolismen.

### **5C50.F0 Prolidase-mangel**

Diagnosekrav

Prolidase-mangel er en meget sjælden medfødt metabolismefejl karakteriseret ved milde til svære hudlæsioner, især i ansigtet, håndflader, underben og såler, sammen med andre variable træk.

### **5C50.F1 Carnosinæmi**

Diagnosekrav

Carnosinaemia er en meget sjælden arvelig lidelse i metabolismen af peptider, der viser sig med serum carnosinase-mangel, varierende grader af intellektuelt underskud, nogle gange med anfald, mens nogle få patienter er asymptomatiske.

### **5C50.F2 Homokarnosinose**

Diagnosekrav

Homocarnosinose er en metabolisk defekt karakteriseret ved progressiv spastisk diplegi, intellektuelt underskud og retinitis pigmentosa. Denne ekstremt sjældne lidelse er kun blevet rapporteret i én familie, nemlig en kvinde og tre af hendes børn. Sidstnævnte viste, men deres mor var symptomfri. Det er derfor usikkert, om der er en sammenhæng mellem den biokemiske defekt og de kliniske symptomer. Arv i den rapporterede familie synes at være autosomal dominant.

### **5C50.G Trimethylaminuri**

Diagnosekrav

Trimethylaminuri er en stofskiftesygdom karakteriseret ved en ildelugtende kropslugt, der ligner den hos rådne fisk.

## **5C51 Medfødte fejl i kulhydratmetabolismen**

### **5C51.0 Forstyrrelser i pentosephosphatvejen**

#### **5C51.1 Forstyrrelser i glycerolmetabolisme**

#### **5C51.2 Forstyrrelser i glyoxylatmetabolismen**

Diagnosekrav

Primær hyperoxaluri eller oxalose er en sjælden stofskiftesygdom, der overføres som en autosomal recessiv sygdom, inklusive både type 1, den hyppigste, og type 2, ekstrem sjælden. Hyperoxaluri type 1 skyldes en defekt i det peroxysomale leverenzym L-alanin: glyoxylataminotransferase (AGT). Hyperoxaluri type 2 er ekstremt sjælden og skyldes glyceratdehydrogenase-mangel.

#### **5C51.20 Primær hyperoxaluri type 1**

Diagnosekrav

Primær hyperoxaluri type 1 er en sjælden stofskiftesygdom, der skyldes en defekt af det peroxysomale leverenzym L-alanin: glyoxylataminotransferase (AGT). Den infantile form er karakteriseret ved kronisk nyresvigt på grund af massiv oxalataflejring. Hos andre patienter udvikles urolithiasis med infektioner, hæmaturi, nyrekolik eller akut nyresvigt på grund af fuldstændig obstruktion. Nyresvigt i slutstadiet forekommer før 15 års alderen i halvdelen af tilfældene, og den resulterende stigning i cirkulerende oxalat fører til dets aflejring i væv, hvilket forårsager hjerteledningsfejl, hypertension, distal koldbrand og nedsat ledmobilitet og smerte.

#### **5C51.3 Glykogenopbevaringssygdom**

Diagnosekrav

Udtrykket glykogenoplageringssygdom karakteriserer en gruppe af heterogene sygdomme, der skyldes defekter i processen med glykogensyntese eller nedbrydning i muskler, lever og andre celletyper.

#### **5C51.4 Forstyrrelser i galactosemetabolisme**

##### **5C51.40 Galactose-1-phosphat uridyltransferase mangel**

Diagnosekrav

Klassisk galaktosæmi er en livstruende stofskiftesygdom med debut i den neonatale periode. Spædbørn udvikler normalt spisevanskeligheder, sløvhed og alvorlig leversygdom.

### **5C51.41 Galactokinase-mangel**

Diagnosekrav

Galactokinasemangel er en sjælden mild form for galaktosæmi karakteriseret ved tidlig indtræden af grå stær og fravær af de sædvanlige tegn på klassisk galaktosæmi, dvs. ernæringsbesvær, dårlig vægtøgning og vækst, sløvhed og gulsot.

### **5C51.42 Glucose- eller galactoseintolerance hos nyfødte**

#### **5C51.5 Forstyrrelser i fructosemetabolisme**

Diagnosekrav

Dette refererer til forstyrrelser i metabolismen af fructose i phosphoryleringen af fructose til fructose 1-phosphat af fructokinase, hvorved fructose fanges til metabolisme i leveren.

#### **5C51.50 Arvelig fructoseintolerance**

Diagnosekrav

Arvelig fructoseintolerance er en autosomal recessiv lidelse, der skyldes mangel på fructose-1-phosphat aldolase aktivitet, hvilket resulterer i en ophobning af fructose-1-phosphat i leveren, nyrerne og tyndtarmen og er karakteriseret ved svære mavesmerter, opkastning og hypoglykæmi efter indtagelse af fructose eller andre sukkerarter, der metaboliseres gennem fructose-1-phosphat.

### **5C52 Medfødte fejl i lipidmetabolismen**

#### **5C52.0 Medfødte fejl i fedtsyreoxidation eller ketonlegememetabolisme**

##### **5C52.00 Forstyrrelser i carnitintransport eller carnitincyklus**

##### **5C52.01 Lidelser i mitokondriel fedtsyreoxidation**

##### **5C52.02 Forstyrrelser i ketonlegememetabolisme**

##### **5C52.03 Sjögren-Larsson syndrom**

Diagnosekrav

Sjögren-Larssons syndrom er en neurokutan lidelse forårsaget af en medfødt fejl i lipidmetabolismen og karakteriseret ved medfødt iktyose, intellektuelt underskud og spasticitet.

##### **5C52.1 Medfødte fejl i sterolmetabolismen**

##### **5C52.10 Forstyrrelser i kolesterol syntese**

##### **5C52.11 Galdesyresyntesedefekt med kolestase**

Diagnosekrav

Anomalier af galdesyresyntese er en gruppe af sterolmetabolismeforstyrrelser på grund af enzym mangler ved galdesyresyntese hos spædbørn, børn og voksne, med variable manifestationer, der inkluderer kolestase, neurologisk sygdom og fedtmalabsorption. Otte medfødte fejl er blevet tydeligt identificeret, hvoraf 7 fører til kolestase i leveren og omfatter: 3-beta-hydroxy-C27-steroid oxidoreduktase-mangel (type 1), delta4-3-oxosteroid-5-beta-reduktasemangel (type 2), oxysterol 7alpha-hydroxylase mangel (type 3), 2-methylacyl-CoA racemase mangel (type 4), galdesyre CoA ligase mangel og cerebrotendinøs xanthomatose. Kolesterol 7alpha-hydroxylase mangel fører til hyperkolesterolæmi uden kolestase i leveren.

## **5C52.2 Neutral lipidlagrings sygdom**

Diagnosekrav

Neutral lipid storage disease (NLSD) refererer til en gruppe sygdomme karakteriseret ved et underskud i nedbrydningen af cytoplasmatiske triglycerider og deres akkumulering i cytoplasmatiske lipidvakuoler i de fleste væv i kroppen. Gruppen er heterogen: NLSD med iktyose (NLSDI/Dorfman-Chanarin sygdom) og NLSD med myopati (NLSDM/neutral lipidlagringsmyopati) kan skelnes.

## **5C53 Medfødte fejl i energimetabolismen**

### **5C53.0 Forstyrrelser i pyruvatmetabolisme**

#### **5C53.00 Pyruvatkinase-mangel**

Diagnosekrav

Dette refererer til et enzym involveret i glykolyse. Det katalyserer overførslen af en fosfatgruppe fra phosphoenolpyruvat (PEP) til ADP, hvilket giver et pyruvatmolekyle og et molekyle ATP.

#### **5C53.01 Lactatdehydrogenase-mangel**

Diagnosekrav

Dette refererer til en mangel på enzymet til stede i en lang række organismer, herunder planter og dyr. Dette findes i fire forskellige enzymklasser. To af dem er cytochrom c-afhængige enzymer, der hver virker på enten D-lactat (EC 1.1.2.4) eller L-lactat (EC 1.1.2.3). De to andre er NAD(P)-afhængige enzymer, der hver virker på enten D-lactat (EC 1.1.1.28) eller L-lactat (EC 1.1.1.27). Denne artikel handler om den NAD(P)-afhængige L-lactatdehydrogenase.

#### **5C53.02 Pyruvatdehydrogenasekompleksmangel**

Diagnosekrav

Pyruvatdehydrogenase-mangel (PDHD) er en sjælden neurometabolisk lidelse karakteriseret ved en bred vifte af kliniske tegn med metaboliske og neurologiske komponenter af varierende sværhedsgrad. Manifestationer spænder fra ofte fatale, svære, neonatale til senere opståede neurologiske lidelser.

#### **5C53.03 Pyruvatcarboxylase-mangel**

Diagnosekrav

Dette er en mangel på enzymet i ligaseklassen, der katalyserer den (afhængigt af arten) irreversible carboxylering af pyruvat til dannelsen af oxaloacetat (OAA).

### **5C53.1 Forstyrrelser i citronsyreacyklussen**

#### **5C53.2 Forstyrrelser af mitokondriel oxidativ phosphorylering**

Diagnosekrav

En medfødt metabolismefejl i cellulær respiration (oxidativ phosphorylering) i mitokondrierne, hvor en række enzymer katalyserer overførslen af elektroner til molekylær oxygen og dannelsen af energilagrende ATP

#### **5C53.20 Mitokondrielle DNA-udtømmningssyndromer**

Diagnosekrav

Det mitokondrielle DNA (mtDNA) udtømmningssyndrom (MDS) er en klinisk heterogen gruppe af mitokondrielle lidelser karakteriseret ved en reduktion af mtDNA kopianallet i berørte væv uden mutationer eller omlejring i mtDNA'et. MDS er fænotypisk heterogen og manifesterer sig enten som en hepatocerebral form, en myopatisk form, en godartet "senere-debuterende" myopatisk form eller en kardiomyopatisk form.

### **5C53.21 Multiple mitokondrielle DNA-deletionssyndromer**

Diagnosekrav

Dette er det multiple DNA placeret i organeller kaldet mitokondrier, strukturer i eukaryote celler, der omdanner den kemiske energi fra mad til en form, som cellerne kan bruge, adenosintrifosfat (ATP).

### **5C53.22 Coenzym Q10 mangel**

Diagnosekrav

Dette er en mangel i en 1,4-benzoquinon, hvor Q refererer til den kemiske quinongruppe, og 10 refererer til antallet af isoprenylkemiske underenheder i dens hale. Dette olieopløselige, vitaminlignende stof er til stede i de fleste eukaryote celler, primært i mitokondrierne. Det er en komponent i elektrontransportkæden og deltager i aerob cellulær respiration og genererer energi i form af ATP.

### **5C53.23 Mitokondrielle proteintranslationsdefekter**

Diagnosekrav

Dette refererer til defekter i enzymet, der tilhører familien af hydrolaser, specifikt dem, der virker på syreanhydrider for at katalysere transmembrane bevægelser af stoffer.

### **5C53.24 Leigh syndrom**

Diagnosekrav

Leigh syndrom eller subakut nekrotiserende encefalomyelopati er en fremadskridende neurologisk sygdom defineret af specifikke neuropatologiske træk, der forbinder hjernestamme- og basale ganglialæsioner. Tab af motoriske milepæle, hypotoni med dårlig hovedkontrol, tilbagevendende opkastninger og en bevægelsesforstyrrelse er almindelige initiale symptomer. Pyramidale og ekstrapyramidale tegn, nystagmus, vejrtrækningsforstyrrelser, oftalmoplegi og perifer neuropati noteres ofte senere. Epilepsi er relativt ualmindeligt. Leigh syndrom har flere årsager, som alle indebærer en defekt i aerob energiproduktion, lige fra pyruvatdehydrogenasekomplekset til den oxidative phosphoryleringsvej.

### **5C53.25 Isoleret ATP-syntase-mangel**

### **5C53.3 Forstyrrelser i mitokondriel membrantransport**

Diagnosekrav

En medfødt metabolismefejl i proteiner i mitokondriens membraner, som tjener til at transportere molekyler og andre faktorer såsom ioner ind i eller ud af organellerne

### **5C53.30 Mitokondrielle substratbærerlidelser**

### **5C53.31 Mitokondrielle proteinimportforstyrrelser**

Diagnosekrav

Dette refererer til lidelser i enzymet tilhører familien af hydrolaser, specifikt dem, der virker på syreanhydrider for at katalysere transmembrane bevægelser af stoffer.

### **5C53.4 Forstyrrelser i kreatinmetabolisme**

Diagnosekrav

En medfødt metabolismefejl i kreatin, der fungerer som en energi-shuttle mellem de mitokondrielle steder for ATP-produktion og cytosolen, hvor ATP anvendes

### **5C54 Medfødte fejl i glykosylering eller anden specificeret proteinmodifikation**

Diagnosekrav

Congenital Disorders of Glycosylation (CDG)-syndromer er en gruppe af glykoproteinsynteseforstyrrelser, der er karakteriseret ved neurologiske manifestationer, som kan være forbundet med multivisceral involvering. CDG-syndromerne er forbundet med forskellige enzymatiske defekter.

## **5C54.0 Forstyrrelser af protein N-glykosylering**

Diagnosekrav

Medfødte lidelser, der involverer defekt N-glycosylering af proteiner (tilsætning af glycaner knyttet til polypeptidkæden ved en beta-binding mellem det anomere kulstof af N-acetylglucosamin og amidogruppen af L-asparagin).

## **5C54.1 Forstyrrelser af protein O-glykosylering**

Diagnosekrav

Medfødte lidelser, der involverer defekt O-bundet glycosylering, som typisk sker via en alfa-binding af glycanen til hydroxylgruppen af en serin- eller threoninrest på et protein

## **5C54.2 Forstyrrelser af multipel glykosylering eller andre veje**

## **5C55 Medfødte fejl i purin-, pyrimidin- eller nukleotidmetabolismen**

### **5C55.0 Forstyrrelser i purinmetabolisme**

#### **5C55.00 Xanthinuria**

##### **5C55.01 Lesch-Nyhan syndrom**

Diagnosekrav

Lesch-Nyhan syndrom (LNS) er den mest alvorlige form for hypoxanthin-guanin phosphoribosyltransferase (HPRT) mangel, en arvelig lidelse i purin metabolisme, og er forbundet med urinsyre overproduktion (UAO), neurologiske problemer og adfærdsproblemer. Patienterne er normale ved fødslen. Psykomotorisk forsinkelse bliver tydelig inden for 3 til 6 måneder med en forsinkelse i hovedstøtte og siddestilling, hypotoni og athetoide bevægelser. Sandet urin i bleer eller krystalluri med obstruktion af urinvejene er almindelige præsentationsformer. Patienter udviser normalt mildt til moderat intellektuelt underskud. Diagnosen er mistænkt, når der opstår psykomotorisk forsinkelse hos en patient med forhøjet UA i blod og urin. Ikke-detekterbar HPRT-enzymaktivitet i perifert blod eller i intakte celler (erythrocytter, fibroblaster) og molekylær genetisk testning bekræfter diagnosen. Arv er X-bundet recessiv.

##### **5C55.1 Forstyrrelser i pyrimidinmetabolisme**

##### **5C55.2 Forstyrrelser i nukleotidmetabolisme**

## **5C56 Lysosomale sygdomme**

### **5C56.0 Sphingolipidosis**

#### **5C56.00 Gangliosidosis**

##### **5C56.01 Fabrys sygdom**

Diagnosekrav

Fabrys sygdom (FD) er en progressiv, arvelig, multisystemisk lysosomal opbevaringssygdom karakteriseret ved specifikke neurologiske, kutane, renale, kardiovaskulære, cochleo-vestibulære og cerebrovaskulære manifestationer.

##### **5C56.02 Metakromatisk leukodystrofi**

Diagnosekrav

Metakromatisk leukodystrofi er en neurodegenerativ sygdom karakteriseret ved en ophobning af sulfatider (sulfaterede glycosphingolipider, især sulfogalactosylceramider eller sulfogalactocerebrosider) i nervesystemet og nyrerne. Der findes tre former for sygdommen: sen infantil, juvenil og voksen.

### **5C56.1 Neuronal ceroid lipofuscinose**

Diagnosekrav

Neuronale ceroidlipofuscinoser (NCL'er) er en gruppe af nedarvede progressive degenerative hjernesygdomme klinisk karakteriseret ved et fald i mentale og andre kapaciteter, epilepsi og synstab gennem retinal degeneration og histopatologisk ved intracellulær akkumulering af et autofluorescerende materiale, ceroid lipofuscin, neuronale celler i hjernen og i nethinden.

### **5C56.2 Glykoproteinose**

Diagnosekrav

Disse er lysosomale lagringssygdomme, der påvirker glycoproteiner, som følge af defekter i lysosomal funktion. Udtrykket er nogle gange forbeholdt tilstande, der involverer nedbrydning af glycoproteiner.

### **5C56.20 Mucolipidose**

### **5C56.21 Oligosaccharidosis**

### **5C56.3 Mucopolysaccharidosis**

#### **5C56.30 Mucopolysaccharidose type 1**

Diagnosekrav

Mucopolysaccharidosis type 1 (MPS 1) er en sjælden lysosomal oplagrings sygdom, der tilhører gruppen af mucopolysaccharidoser. Der er tre varianter, som er meget forskellige i deres sværhedsgrad, hvor Hurler syndrom (57 % af tilfældene) er den mest alvorlige, Scheie syndrom (20 % af tilfældene) den mildeste og Hurler-Scheie syndrom (23 % af tilfældene) giver en mellemliggende fænotype .

#### **5C56.31 Mucopolysaccharidosis type 2**

Diagnosekrav

Mucopolysaccharidosis type 2 (MPS 2) er en lysosomal oplagrings sygdom, der tilhører gruppen af mucopolysaccharidoser. Det kliniske billede spænder fra alvorlig (den hyppigste form) med tidlig psykomotorisk regression, ansigtsdysmorfier (makroglossi, konstant åben mund, grove træk), hepatosplenomegali, begrænset ledbevægelse, karpaltunnelsyndrom, dysostose multiplex, lille størrelse, adfærdsforstyrrelser og psykomotoriske forstyrrelser. regression, der fører til intellektuelt underskud, døvhed, hjerte- og åndedrætsforstyrrelser og kutane tegn, til milde (normal intelligens, mildere dysmorfier og dysostoser).

#### **5C56.32 Mucopolysaccharidose type 4**

Diagnosekrav

Mucopolysaccharidosis type IV (MPS IV) er en lysosomal oplagrings sygdom, der tilhører gruppen af mucopolysaccharidoser og karakteriseret ved spondylo-epiphyso-metaphyseal dysplasi. Det findes i to klinisk uadskillelige former, A og B. En mangel på et af de to enzymer, der kræves til nedbrydning af keratansulfat (KS), er ansvarlig for MPS IV-undertyperne: N-acetylgalactosamin-6-sulfatsulfatase i MPS IVA, og beta-D-galactosidase i MPS IVB.

#### **5C56.33 Mucopolysaccharidosis type 6**

Diagnosekrav

Mucopolysaccharidosis type 6 (MPS VI) er en lysosomal lagringssygdom med progressiv multisystem involvering, forbundet med en mangel på aarylsulfatase B (ASB), hvilket fører til akkumulering af dermatansulfat. Lidelsen viser et bredt spektrum af symptomer fra langsomt til hurtigt fremadskridende former.

### **5C56.4 Forstyrrelser i sialinsyre metabolisme**

Diagnosekrav

Dette refererer til enhver lidelse i de N- eller O-substituerede derivater af neuraminsyre, et monosaccharid med en ni-carbon-rygrad.

## **5C57 Peroxisomale sygdomme**

Diagnosekrav

Peroxisomale lidelser repræsenterer en klasse af medicinske tilstande forårsaget af defekter i peroxisomfunktioner. Dette kan skyldes defekter i enkelte enzymer, der er vigtige for peroxisomfunktionen, eller i peroxiner, proteiner, der kodes af PEX-gener, som er kritiske for normal peroxisomopbygning og biogenese.

### **5C57.0 Forstyrrelser i peroxisombiogenese**

Diagnosekrav

Peroxisombiogeneseforstyrrelser (PBD'er) omfatter Zellwegers syndromspektret (PBD-ZSD) og rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1 (RCDP1). PBD-ZSD repræsenterer et kontinuum af lidelser, herunder infantil Refsum sygdom, neonatal adrenoleukodystrofi og Zellwegers syndrom. Samlet set er PBD'er autosomale recessive udviklingsmæssige hjerneforstyrrelser, der også resulterer i skelet- og kraniofacial dysmorfier, leverdysfunktion, progressivt sensorineuralt høretab og retinopati.

#### **5C57.1 Lidelser af peroxisomal alfa-, beta- eller omega-oxidation**

## **5C58 Medfødte fejl i porfyrin- eller hæmmetabolismen**

### **5C58.0 Forstyrrelser i bilirubinmetabolisme eller -udskillelse**

#### **5C58.00 Crigler-Najjar syndrom**

Diagnosekrav

Crigler-Najjars syndrom er en autosomal recessiv lidelse i bilirubinmetabolismen karakteriseret ved ukonjugeret hyperbilirubinæmi på grund af et hepatisk underskud af bilirubin glucuronosyltransferaseaktivitet. To typer er blevet beskrevet, CNS type 1 og 2, afhængig af om det enzymatiske underskud er fuldstændigt eller delvist: kliniske manifestationer varierer i overensstemmelse hermed. Patienter præsenterer med isoleret gulsot, der optræder tidligt i livet. Biologiske analyser påviser alvorlig ukonjugeret hyperbilirubinæmi med normale leverfunktionstests. Abdominale billeddiagnostiske undersøgelser (almindelige røntgenbilleder, CT-scanninger eller ultrasonogrammer) og leverhistologiske fund er normale. Diagnosen bekræftes generelt ved genomisk DNA-analyse.

#### **5C58.01 Gilbert syndrom**

Diagnosekrav

Gilberts syndrom er en arvelig leversygdom karakteriseret ved gulsot på grund af ukonjugeret hyperbilirubinæmi, som følger af en delvis mangel i hepatisk bilirubin glucuronosyltransferaseaktivitet.

#### **5C58.02 Dubin-Johnsons syndrom**

Diagnosekrav

Dubin-Johnsons syndrom (DJS) er en godartet, arvelig leversygdom karakteriseret klinisk ved kronisk, overvejende konjugeret, hyperbilirubinæmi og histopatologisk af sort-brunt pigmentaflejring i parenkymale leverceller.

#### **5C58.03 Progressiv familiær intrahepatisk kolestase**

Diagnosekrav

Progressiv familiær intrahepatisk kolestase (PFIC) refererer til en heterogen gruppe af autosomale recessive lidelser i barndommen, der forstyrrer galdedannelsen og viser sig med kolestase af hepatocellulær oprindelse. Tre typer PFIC er blevet identificeret og er relateret til mutationer i hepatocellulære transportsystemgener involveret i galdedannelse. PFIC1 og PFIC2 optræder normalt i de første måneder af livet, hvorimod debut af PFIC3 også kan forekomme senere i barndommen, i barndommen eller endda under ung voksenalder.

#### **5C58.04 Benign tilbagevendende intrahepatisk kolestase**



## **5C58.1 Porphyrias**

Diagnosekrav

Porfyrier udgør en gruppe af sygdomme karakteriseret ved intermitterende neuro-viscerale manifestationer, kutane læsioner eller ved en kombination af begge. Alle porfyrier er forårsaget af en mangel på et af enzymerne i hæmbiosyntesevejen, hvilket resulterer i en ophobning af porfyrier og/eller deres forstadier i leveren eller knoglemarven. Kliniske tegn på sygdommen vises normalt i voksenalderen, men nogle porfyrier påvirker børn. Porfyrier kan klassificeres efter hovedplaceringen af den metaboliske anomali. Direkte eller indirekte neurotoksicitet kan forårsage neurologiske manifestationer. Overførsel af arvelige porfyrier er autosomal og enten dominant med svag penetrans eller recessiv med fuldstændig penetrans. Diagnose er hovedsageligt baseret på måling af porfyrier og deres prækursorer i biologiske prøver.

### **5C58.10 Porphyria cutanea tarda**

Diagnosekrav

Porphyria cutanea tarda (PCT) skyldes en ophobning af uroporphyriner i plasma fra blokering af den normale hæmsyntesevej i leveren på niveauet af uroporphyrinogen decarboxylase (URO-D). De fleste tilfælde er sporadiske og ofte forbundet med jernoverbelastning. PCT viser sig som hudskørhed og blærer i lyseksponeret hud, især på hændernes dorsa, sammen med hypertrichose.

### **5C58.12 Erythropoietiske porfyrier**

Diagnosekrav

Erythropoietiske porfyrier er klinisk forbundet med fotosensitivitet og biokemisk med unormal akkumulering af porfyrier i erythrocytter. De omfatter erythropoietisk protoporfyri og den meget sjældne medfødte erythropoietiske porfyri.

### **5C58.13 Variegated porfyri**

Diagnosekrav

Variegated porfyri er en form for akut leverporfyri karakteriseret ved forekomsten af neuro-viscerale angreb med eller uden tilstedeværelsen af kutane læsioner (bulløs fotodermatitis).

## **5C59 Medfødte fejl i neurotransmittermetabolismen**

### **5C59.0 Forstyrrelser i biogen aminmetabolisme**

#### **5C59.00 Forstyrrelser i katekolaminsyntese**

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende korrekt syntetisering af katekolaminer. Bekræftelse sker ved blodprøve.

#### **5C59.01 Forstyrrelser i pterinmetabolisme**

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende korrekt metabolisering af pterin.

### **5C59.1 Forstyrrelser i gamma-aminosmørsyremetabolisme**

### **5C59.2 Forstyrrelser i pyridoxinmetabolisme**

## **5C5A Alfa-1-antitrypsin-mangel**

Diagnosekrav

Alfa-1-antitrypsinmangel (AATD) er en genetisk sygdom, der viser sig som lungeemfysem, levercirrose og i sjældne tilfælde som hudsygdommen panniculitis, og som er karakteriseret ved lave serumniveauer af AAT, den vigtigste proteasehæmmer (PI) i humant serum.

## **Forstyrrelser i absorption eller transport af metabolitter**

## **5C60 Forstyrrelser i absorption eller transport af aminosyrer**

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af mangler i aminosyreabsorption og -transport.

### **5C60.0 Oculocerebrorenalt syndrom**

Diagnosekrav

Oculocerebrorenal syndrom of Lowe (OCRL) er en multisystemlidelse karakteriseret ved medfødt grå stær, glaukom, intellektuelle handicap, postnatal væksthæmning og renal tubulær dysfunktion med kronisk nyresvigt.

### **5C60.1 Cystinose**

Diagnosekrav

Cystinose er en metabolisk sygdom karakteriseret ved en ophobning af cystin inde i lysosomer af forskellige væv på grund af en defekt i cystintransport ud af lysosomer. Der er tre kliniske former: infantil, juvenil og okulær. Den infantile form er alvorlig multisystemsygdom, med nedsat proksimal tubulær reabsorptionskapacitet, med alvorlige væske-elektrolytbalanceændringer, cystinaflejringer i forskellige organer og progression mod nyresvigt efter 6 års alderen. Juvenil cystinose opstår omkring 8 års alderen og har et mellemliggende klinisk billede med nyresygdom i slutstadiet, der opstår efter 15-års alderen. Den okulære, voksne form viser fotofobi.

### **5C60.2 Cystinuri**

Diagnosekrav

Cystinuri er en renal tubulær aminosyretransportforstyrrelse karakteriseret ved tilbagevendende dannelse af cystinsten i nyrerne.

## **5C61 Forstyrrelser i kulhydratoptagelse eller -transport**

### **5C61.0 Glucose-galactose malabsorption**

Diagnosekrav

Glucose-galactose malabsorption er karakteriseret ved diarré og svær neonatal dehydrering. Omkring 300 tilfælde er blevet beskrevet til dato. Moderat glucosuri er også blevet rapporteret, men fructoseabsorption er normal. Glucose-galactose malabsorption er forårsaget af en mutation i SLC5A1 genet, der koder for glucose-natrium cotransporteren, SGLT1. Overførselsmåden er autosomal recessiv. De fatale konsekvenser af dette syndrom kan undgås ved at følge en diæt med begrænset glukose og galaktose.

### **5C61.1 Maltase-glucoamylase-mangel**

Diagnosekrav

Kronisk diarré på grund af glucoamylase-mangel er karakteriseret ved kronisk diarré i spædbarn eller barndom i forbindelse med intestinal glucoamylase-mangel.

### **5C61.2 Medfødt sucrase-isomaltase-mangel**

Diagnosekrav

Medfødt sucrase-isomaltase-mangel (CSID) er en kulhydratintolerancelidelse karakteriseret ved malabsorption af oligosaccharider og disaccharider. CSID overføres som et autosomt recessivt træk og er forårsaget af mutationer i brush-border membrankomplekset sucrase-isomaltase (SI), som er nødvendigt for nedbrydningen af saccharose og stivelse til monosaccharider. SI-manglen resulterer i en ophobning af disaccharider i lumen, hvilket forårsager osmotisk diarré. Prognosen for patienterne er god, da stivelsesintolerancen sædvanligvis forsvinder i løbet af de første par leveår, og saccharoseintolerancen normalt forbedres med alderen.

### **5C61.3 Alpha, alfa-trehalase-mangel**

Diagnosekrav

Alfa-, alfa-trehalase-mangel er karakteriseret ved diarré og opkastning efter indtagelse af trehalose, et disaccharid, der hovedsageligt findes i svampe. Sygdommen er meget sjælden i de fleste populationer, men forekomsten er blevet anslået til mindst 1 ud af 13 i Grønland. Isoleret trehaloseintolerance skyldes en mangel på trehalase (TREH; 11q23.3), et membranglykoprotein på børstegrænsen.

### **5C61.4 Erhvervet monosaccharidmalabsorption**

Diagnosekrav

Dette er en erhvervet tilstand, hvor cellerne i tarmen ikke kan optage et eller alle sukkerarterne glucose, galactose eller fructose, hvilket forhindrer korrekt fordøjelse af disse molekyler og større molekyler fremstillet af dem. Det kan forårsage osmotisk diarré.

### **5C61.40 Fructosemalabsorption**

### **5C61.5 Forstyrrelser i lettet glukosetransport**

### **5C61.6 Laktoseintolerance**

Diagnosekrav

Laktoseintolerance er manglende evne til at fordøje laktose, et sukker, der findes i mælk og nogle mejeriprodukter, på grund af mangel på laktase, det enzym, der metaboliserer laktose. Laktoseintolerance opstår, når laktose ikke nedbrydes fuldstændigt, og sukkeret derfor ikke kan optages i blodet.

### **5C61.60 Primær laktasemangel**

### **5C61.61 Medfødt laktasemangel**

Diagnosekrav

Dette er en medfødt mangel på lactase (EC 3.2.1.108), nedarvet som et autosomt recessivt træk, der viser sig i spædbarnsalderen og viser sig ved voldsom vandig diarré som reaktion på diætmælk, på grund af manglende evne til at fordøje laktose, et sukker, der findes i mælk og i mindre grad mælkeafledte mejeriprodukter. Tilstanden kan føre til marasmus og død, hvis laktose ikke udskilles fra kosten.

### **5C61.62 Sekundær laktasemangel**

Diagnosekrav

Denne form for laktasemangel skyldes en form for skade på tarmene enten på grund af en sygdom eller operation.

### **5C62 Forstyrrelser i lipidabsorption eller -transport**

### **5C63 Forstyrrelser i absorption eller transport af vitaminer eller ikke-protein-kofaktorer**

### **5C63.0 Forstyrrelser i cobalaminmetabolisme eller transport**

### **5C63.1 Forstyrrelser i folatmetabolisme eller -transport**

### **5C63.2 Forstyrrelser i vitamin D-metabolisme eller transport**

### **5C63.20 Hypocalcæmisk vitamin D-afhængig raktitis**

Diagnosekrav

Hypocalcæmisk vitamin D-afhængig raktitis (VDDR-I) er en tidligt opstået arvelig vitamin D-metabolismeforstyrrelse karakteriseret ved svær hypocalcæmi, der fører til osteomalaci og rachitiske knogledeformationer og moderat hypofosfatæmi.

### **5C63.21 Hypocalcæmisk vitamin D-resistent raktis**

Diagnosekrav

Hypocalcæmisk vitamin D-resistent raktis er en arvelig lidelse i vitamin D-virkning karakteriseret ved hypocalcæmi, svær raktis og i mange tilfælde alopeci.

### **5C63.22 Hypofosfatæmisk raktis**

Diagnosekrav

Hypofosfatemisk raktis er en gruppe af genetiske sygdomme karakteriseret ved hypofosfatæmi, raktis og normale serumniveauer af calcium.

### **5C64 Forstyrrelser i mineralabsorption eller -transport**

Diagnosekrav

En tilstand, hvor der er en afvigelse eller afbrydelse i behandlingen af et specifikt mineral i kroppen: dets absorption, transport, lagring og udnyttelse.

#### **5C64.0 Forstyrrelser i kobbermetabolisme**

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende korrekt metabolisering af kobber.

##### **5C64.00 Wilsons sygdom**

Diagnosekrav

Wilsons sygdom er en autosomal recessiv forstyrrelse af kobbermetabolismen karakteriseret ved toksisk ophobning af kobber, hovedsageligt i leveren og centralnervesystemet, som kan optræde som hepatiske, neurologiske eller psykiatriske former.

#### **5C64.1 Forstyrrelser i jernmetabolisme**

Diagnosekrav

Dette refererer til alle lidelser i sættet af kemiske reaktioner, der opretholder human homeostase af jern. Kontrol med dette nødvendige, men potentielt giftige stof er en vigtig del af mange aspekter af menneskers sundhed og sygdom.

##### **5C64.10 Jernoverbelastningssygdomme**

Diagnosekrav

Jernoverbelastning er ophobning af overskydende jern i kropsvæv. Jernoverbelastning opstår normalt som følge af en genetisk disposition for at optage og opbevare jern i overskydende mængder, hvoraf den mest almindelige form er arvelig hæmokromatose. Jernoverbelastning kan også forekomme som en komplikation af andre hæmatologiske lidelser, der kræver kronisk transfusionsbehandling, gentagne injektioner af parenteralt jern eller overdreven jernindtagelse. For store jernlagre akkumuleres normalt i retikuloendotelvævet og forårsager ringe skade ("hæmosiderose"). Hvis overbelastning fortsætter, begynder jern til sidst at ophobes i væv som hepatisk parenkym, bugspytkirtel, hjerte og synovium, hvilket forårsager hæmokromatose.

#### **5C64.2 Forstyrrelser i zinkmetabolisme**

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende korrekt metabolisering af zink. Disse tilstande kan vise sig med dermatitis, diarré, alopeci, tab af appetit, vækstforringelse, neuropsykologiske ændringer eller immundefektsyndromer.

##### **5C64.20 Acrodermatitis enteropathica**

Diagnosekrav

Acrodermatitis enteropathica er en usædvanlig autosomal recessiv forstyrrelse af intestinal zinkabsorption. Symptomer opstår normalt inden for de første måneder af livet med et eksudativt og skorpet erytem, der overvejende er placeret omkring kropsåbninger (mund, anogenital) og på hovedbunden og distale ekstremiteter. Symptomerne er ofte fejldiagnosticeret som værende på grund af infektion. Tilstanden reagerer hurtigt på zinktilskud, som skal fortsættes hele livet.

### **5C64.21 Zinkmangelsyndromer**

### **5C64.3 Forstyrrelser i phosphormetabolisme eller phosphataser**

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af fejl i phosphormetabolisme eller i phosphataseaktivitet.

### **5C64.4 Forstyrrelser i magnesiummetabolisme**

Diagnosekrav

Enhver tilstand forårsaget af manglende korrekt metabolisering af magnesium.

### **5C64.40 Hypermagnesiæmi**

Diagnosekrav

Dette er en elektrolytforstyrrelse, hvor der er et unormalt forhøjet niveau af magnesium i blodet. Normalt resulterer dette i overskud af magnesium i kroppen.

### **5C64.41 Hypomagnesiæmi**

Diagnosekrav

Dette er en elektrolytforstyrrelse, hvor der er et unormalt lavt niveau af magnesium i blodet. Normale magnesiumniveauer hos mennesker falder mellem 1,5 - 2,5 mg/dL. Normalt bruges et serumniveau på mindre end 0,7 mmol/L som reference for hypomagnesiæmi (ikke hypomagnesia, som refererer til lavt magnesiumindhold i føde-/tilskudskilder).

### **5C64.5 Forstyrrelser i calciummetabolisme**

Diagnosekrav

Dette refererer til og forstyrrelser i den mekanisme, hvorved kroppen opretholder tilstrækkelige calciumniveauer. Forstyrrelser af denne mekanisme fører til hypercalcæmi eller hypocalcæmi, som begge kan have vigtige konsekvenser for helbredet.

### **5C64.6 Forstyrrelser i natriummetabolisme**

### **5C64.7 Forstyrrelser i kloridmetabolisme**

### **Forstyrrelser i væske-, elektrolyt- eller syre-base-balancen**

### **5C70 Udtømning af volumen**

#### **5C70.0 Dehydrering**

Diagnosekrav

Dehydrering opstår, når der er en utilstrækkelig mængde eller overdreven tab af vand i kroppen. Dette kan være forårsaget af opkastning, diarré, feber, brug af diuretika, kraftig svedtendens eller nedsat vandindtag.

#### **5C70.1 Hypovolæmi**

Diagnosekrav

Dette er en tilstand med nedsat blodvolumen; mere specifikt fald i volumen af blodplasma. Det er således den intravaskulære komponent af volumenkontraktion (eller tab af blodvolumen på grund af ting som blødning eller dehydrering), men da det også er den mest essentielle, bruges hypovolæmi og volumenkontraktion nogle gange synonymt.

### **5C71 Hyperosmolalitet eller hypernatræmi**

Diagnosekrav

Serumnatriumkoncentrationer på mere end 145 mmol/L; øget serumkoncentration af osmotisk aktive partikler

## **5C72 Hypo-osmolalitet eller hyponatriæmi**

Diagnosekrav

Serumnatriumkoncentrationer på mindre end 135 mEq/L; nedsat serumkoncentration af osmotisk aktive partikler

## **5C73 Acidose**

Diagnosekrav

Acidose er en unormal sur tilstand i blod og væv.

### **5C73.0 Akut respiratorisk acidose**

Diagnosekrav

Dette er en akut tilstand, hvor nedsat ventilation (hypoventilation) forårsager øget kuldioxidkoncentration i blodet og nedsat pH (en tilstand, der generelt kaldes acidose). Kuldioxid produceres kontinuerligt, når kroppens celler respirerer, og denne CO<sub>2</sub> vil ophobes hurtigt, hvis lungerne ikke i tilstrækkelig grad udstøder det gennem alveolær ventilation. Alveolær hypoventilation fører således til en øget PaCO<sub>2</sub> (kaldet hyperkapni). Stigningen i PaCO<sub>2</sub> reducerer igen HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>/PaCO<sub>2</sub>-forholdet og sænker pH.

### **5C73.1 Kronisk respiratorisk acidose**

Diagnosekrav

Dette er en kronisk tilstand, hvor nedsat ventilation (hypoventilation) forårsager øget kuldioxidkoncentration i blodet og nedsat pH (en tilstand, der generelt kaldes acidose). Kuldioxid produceres kontinuerligt, når kroppens celler respirerer, og denne CO<sub>2</sub> vil ophobes hurtigt, hvis lungerne ikke i tilstrækkelig grad udstøder det gennem alveolær ventilation. Alveolær hypoventilation fører således til en øget PaCO<sub>2</sub> (kaldet hyperkapni). Stigningen i PaCO<sub>2</sub> nedsætter igen HCO<sub>3</sub><sup>a</sup>/PaCO<sub>2</sub>-forholdet og sænker pH.

### **5C73.2 Aniongab metabolisk acidose**

Diagnosekrav

Dette er en form for metabolisk acidose karakteriseret ved et højt aniongab. Listen over midler, der forårsager metabolisk acidose med højt aniongab, ligner, men er bredere end listen over midler, der forårsager et osmolalt mellemrum i serum.

## **5C74 Alkalose**

Diagnosekrav

Alkalose er en unormal basisk tilstand i blodet og vævene.

## **5C75 Blandet forstyrrelse af syre-base-balancen**

Diagnosekrav

Dette er en tilstand, hvor mere end én af de normale mekanismer, der regulerer mængden af syre eller base i kroppen, er dysfunktionelle.

## **5C76 Hyperkaliæmi**

## **5C77 Hypokaliæmi**

## **5C78 Overbelastning af væske**

Diagnosekrav

Dette er en tilstand, hvor der er for meget væske i blodet. Den modsatte tilstand er hypovolæmi, som er for lidt væskevolumen i blodet. Overskud af væskevolumen i det intravaskulære rum opstår på grund af en stigning i kroppens totale natriumindhold og en deraf følgende stigning i ekstracellulært kropsvand. Mekanismen stammer normalt fra kompromitterede reguleringsmekanismer for natriumhåndtering, som det ses ved kongestiv hjerteinsufficiens (CHF), nyresvigt og leversvigt. Det kan også være forårsaget af overdreven indtagelse af natrium fra fødevarer, intravenøse (IV) opløsninger og blodtransfusioner, medicin eller diagnostiske kontrastfarver.

## **Forstyrrelser i lipoproteinmetabolismen eller visse specificerede lipidæmier**

Diagnosekrav

Forhøjede niveauer af lipoprotein(a), eller Lp(a), i blodet. Det er forbundet med en forhøjet risiko for hjerte-kar-sygdomme.

### **5C80 Hyperlipoproteinæmi**

Diagnosekrav

Forstyrrelser i lipoproteinmetabolismen, der resulterer i høje niveauer af lipoproteiner i det cirkulerende blod.

#### **5C80.0 Hyperkolesterolæmi**

##### **5C80.00 Primær hyperkolesterolæmi**

Diagnosekrav

Dette er en genetisk lidelse karakteriseret ved høje kolesterolniveauer, specifikt meget høje niveauer af low-density lipoprotein (LDL, "dårligt kolesterol"), i blodet og tidlig hjerte-kar-sygdom.

##### **5C80.01 Sekundær hyperkolesterolæmi**

##### **5C80.1 Hypertriglyceridæmi**

Diagnosekrav

En form for hyperlipidæmi karakteriseret ved unormalt forhøjede niveauer af triglycerid-rige lipoproteiner i blodet. Det er forbundet med en forhøjet risiko for kardiovaskulær morbiditet.

##### **5C80.2 Blandet hyperlipidæmi**

Diagnosekrav

Forhøjede niveauer af både LDL-kolesterol og triglycerider i blodet

##### **5C80.3 Hyperalphalipoproteinæmi**

Diagnosekrav

En tilstand, hvor high-density lipoprotein er forhøjet i blodet.

### **5C81 Hypolipoproteinæmi**

Diagnosekrav

Forstyrrelser karakteriseret ved lavt niveau af lipoproteiner af enhver type i blodet.

#### **5C81.0 Hypoalphalipoproteinæmi**

Diagnosekrav

En lidelse karakteriseret ved lave niveauer af high-density lipoprotein i blodet.

#### **5C81.1 Hypobetalipoproteinæmi**

Diagnosekrav

Hypobetalipoproteinæmi (HBL) udgør en gruppe af lipoproteinmetabolismeforstyrrelser, der er karakteriseret ved permanent lave niveauer (under 5. percentilen) af apolipoprotein B og LDL-kolesterol. Der er to typer af HBL: familiær hypobetalipoproteinæmi og chylomikronretentionssygdom (CMRD; se disse udtryk). Den familiære form kan være alvorlig med tidlig indtræden (abetalipoproteinæmi/homozygot familiær hypobetalipoproteinæmi; se denne term) eller benign (godartet familiær hypobetalipoproteinæmi; se denne term). (Føj venligst sætningen). Alvorlig familiær HBL og CMRD forekommer i spædbarn eller barndom. Som et resultat er de ofte forbundet med væksthforsinkelser, diarré med steatorrhoea og fedtmalabsorption. Benign familiær hypobetalipoproteinæmi er generelt asymptomatisk, men hos voksne er den lejlighedsvis forbundet med diætintolerance over for fedt. HBL lidelser er forårsaget af mutationer i proteiner involveret i syntese, sekretion og katabolisme af lipoproteiner, der indeholder apolipoprotein B (LDL, VLDL og chylomikroner).

## **5C90 Metabolisk eller transporterende leversygdom**

### **5C90.0 Leversygdomme på grund af urinstofcyklusdefekter**

Diagnosekrav

Dette er en gruppe af leversygdomme, der skyldes defekter i urinstofkredsløbet, som er en metabolisk cyklus af nitrogenholdige forbindelser, der producerer affaldsproduktet urinstof.

### **5C90.1 Leversygdomme på grund af forstyrrelser i porfyrin eller bilirubin metabolisme eller transport**

Diagnosekrav

Disse er leversygdomme på grund af forstyrrelser i porfyrin og bilirubin metabolisme og transport

### **5C90.2 Leversygdomme på grund af forstyrrelser i aminosyremetabolismen**

Diagnosekrav

Dette er en leversygdom på grund af forstyrrelsen af de forskellige biokemiske processer, der er ansvarlige for syntesen af proteiner og aminosyrer, og nedbrydningen af proteiner (og også andre store molekyler) ved katabolisme.

### **5C90.3 Leversygdom på grund af forstyrrelser i lysosomal opbevaring**

Diagnosekrav

Dette er en leversygdom, der skyldes en gruppe på ca. 50 sjældne arvelige stofskiftesygdomme, der skyldes defekter i lysosomal funktion.

### **5C90.4 Leversygdomme på grund af mitokondrielidelser**

Diagnosekrav

Dette er leversygdom på grund af en gruppe lidelser forårsaget af dysfunktionelle mitokondrier, de organeller, der genererer energi til cellen.

### **5C90.5 Leversygdomme på grund af forstyrrelser i mineralmetabolismen**

Diagnosekrav

Dette er en leversygdom på grund af en forstyrrelse af den organiske forbindelse, der kræves af en organisme som et vigtigt næringsstof i begrænsede mængder.

## **Andre stofskiftesygdomme**

### **5D00 Amyloidose**

Diagnosekrav

Amyloidose er en stor gruppe af sygdomme, der er defineret ved tilstedeværelsen af uopløselige proteinaflejringer i væv. Diagnosen er baseret på histologiske fund. Amyloidoser klassificeres efter kliniske tegn og den biokemiske type af amyloidprotein, der er involveret. De fleste amyloidoser er multisystemiske, "generaliserede" eller "diffuse". Der findes nogle få former for lokaliseret amyloidose. De hyppigste former er AL-amyloidose (immunoglobuliner), AA (inflammatorisk) og ATTR (transthyretin-akkumulering).

#### **5D00.0 AL amyloidose**

Diagnosekrav

AL amyloid skyldes aflejring af immunoglobulin lette kæder i glomeruli, hvor de ses som Congo røde bindende fibriller og immunfarvning specifikt for kappa eller lambda lette kæder. Ved lysmikroskopi er der amorft hyalinmateriale i mesangium og kapillærvægge. En let kæde, der producerer plasmacelle eller B-celle dysplasi er ansvarlig. Andre organer er også involveret i denne systemiske sygdom.



### **5D00.1 AA amyloidose**

Diagnosekrav

AA-amyloid skyldes aflejring af akutfasereaktant serumamyloid A-protein (SAA) i glomeruli, hvor de ses som congorede bindende fibriller, der immunfarver specifikt for SAA. Kronisk betændelse er ansvarlig. Andre organer er også involveret i denne systemiske sygdom.

### **5D00.2 Arvelig amyloidose**

Diagnosekrav

Arvelig amyloidose (familiær amyloidose) er en arvelig lidelse, som ofte påvirker lever, nerver, hjerte og nyrer. Mange forskellige typer af genabnormiteter til stede ved fødslen er forbundet med en øget risiko for amyloid sygdom. Typen og placeringen af en amyloidgenabnormitet kan påvirke risikoen for visse komplikationer, alderen, hvor symptomerne først opstår, og den måde, sygdommen skrider frem over tid.

### **5D00.20 Arvelig ATTR amyloidose**

#### **5D00.21 Ikke-neuropatisk heredofamiliær amyloidose**

Diagnosekrav

Dette er en amyloidose (dannelsen af uopløselige proteiner eller amyloider) af arvelig oprindelse, som ikke påvirker de perifere nerver. De mest almindelige steder for aflejringer er forbundet med nyrerne og hjertet.

#### **5D00.3 Dialyse-associeret amyloidose**

Diagnosekrav

Dialyserelateret amyloidose udvikler sig, når proteiner i blodet aflejres i led og sener - hvilket forårsager smerte, stivhed og væske i leddene samt karpaltunnelsyndrom. Denne type påvirker generelt mennesker i langvarig dialyse.

### **5D01 Tumorlysesyndrom**

Diagnosekrav

Dette er en gruppe af metaboliske komplikationer, der kan opstå efter behandling af kræft, normalt lymfomer og leukæmier, og nogle gange endda uden behandling. Disse komplikationer skyldes nedbrydningsprodukter fra døende kræftceller og omfatter hyperkaliæmi, hyperfosfatæmi, hyperurikæmi og hyperurikosuri, hypokalcæmi og deraf følgende akut urinsyre-nefropati og akut nyresvigt.

### **Endokrine eller metaboliske lidelser efter proceduren**

Diagnosekrav

Enhver endokrin eller metabolisk lidelse forårsaget af eller efter en medicinsk procedure.

### **5D40 Postoperativ hypothyroidisme**

#### **5D40.0 Postirridation hypothyroidisme**

##### **5D40.00 Hypothyroidisme postradioaktiv jod-ablation**

#### **5D41 Postprocedural hypoinsulinæmi**

Diagnosekrav

Dette er et lavt insulinniveau, der kan opstå efter medicinske procedurer, herunder stråling, og det medfører en risiko for at udvikle diabetes mellitus.

#### **5D42 Postoperativ hypoparathyroidisme**

Diagnosekrav

Dette henviser til en postoperativ nedsat funktion af biskjoldbruskkirtlerne med underproduktion af biskjoldbruskkirtelhormon. Dette kan føre til lave niveauer af calcium i blodet, hvilket ofte forårsager kramper og trækninger i musklerne eller tetani (ufrivillig muskelsammentrækning) og flere andre symptomer.

#### **5D43 Postoperativ hypopituitarisme**

Diagnosekrav

Dette er den postoperative nedsatte (hypo) udskillelse af et eller flere af de otte hormoner, der normalt produceres af hypofysen ved hjernens basis. Hvis der er nedsat udskillelse af de fleste hypofysehormoner, bruges udtrykket panhypopituitarisme (pan betyder "alle").

#### **5D44 Postoperativ ovariesvigt**

Diagnosekrav

En tilstand hos kvinder, der er karakteriseret ved amenoré, forårsaget af eller efter et indgreb. Denne tilstand kan også vise sig ved hedeture, nattesved, irritabilitet, koncentrationsbesvær, nedsat sexlyst, smerter under sex og vaginal tørhed.

#### **5D45 Postoperativ testikelhypofunktion**

Diagnosekrav

En tilstand hos mænd, der er karakteriseret ved testosteronmangel, forårsaget af eller efter en intervention. Denne tilstand kan vise sig ved træthed, nedsat libido, erektil dysfunktion, negative humøritilstande, nedsat fedtfri kropsmasse, øget fedtmasse eller nedsat knoglemineraltæthed.

#### **5D46 Adrenokortikal hypofunktion efter indgreb**

Diagnosekrav

En tilstand forårsaget af eller efter en medicinsk procedure. Denne tilstand er karakteriseret ved adrenokortikal hormonmangel. Denne tilstand kan vise sig ved kronisk træthed, muskelsvaghed, appetitløshed, vægttab eller mavesmerter.

## REFERENCER

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