

Sheet1

Sjældne diagnoser Rigshospitalet	
<i>Diagnose (total markeret med fed)</i>	Antal RH
Beckwith-Wiedemann	3
Sotos	33
Overvækst syndromer	36
22q11 deletion/duplikation	15
Cat eye	2
Deletionssyndromer	32
Trisomier, XXX,XXY etc	5
Kromosomale afvigelser med kompleks sy	54
Albright hereditære osteodystrofi	2
Angelman	1
Ataxia-telangiectasia	3
ATRx	1
Bardet-Biedl	12
Bohring trigonocefali	2
Cornelia de Lange	4
Cri-du-chat	0
Pallister-Killian mosaik	1
Prader-Willi	49
Rubinstein-Taybi	3
Smith-Magenis	2
Toriello-Carey	1
William	8
Wolff-Hirschorn	2
Aarskog	5
Rett	2
Retarderingsyndromer med kompleks sy	98
Beals	1
Ehlers-Danlos, vaskulær og svære klassiske	43
Loeys-Dietz	1
Marfan	126
Osteogenesis imperfecta	101
Sphritzen-Goldberg	2
Stickler	27
Kollagener	301
Cardio-facio-cutant, CFC	5
Leopard	8
Neurofibromatosis type 1	230
Neurofibromatosis type 2	11
Noonan	13
Tuberøs sclerose	6
Legius	1
Harmatomastøse sygdomme	274
Apert	11
Charge	21
Crouzon	33
Dubowitz	2

Sheet1

Freeman-Sheldon	0
Goldenhar/hemifacial microsomia	54
Kraniesynostoser	175
McCune-Albright	3
Muenke	16
Multipel pterygium	1
Oro-facial-digital	1
Saethre-Chotzen	4
Syndromer med sjældne ansigts- og kompile	13
Syndromer med sjældne øjenmisdannelser: a	32
Treacher-Collins	19
Branchio-oto-renal	3
Sturge-Webers	2
Scleroderma lineare/en coup de sabre	3
Cranio-frontonasal/frontonasal dysplasi	7
Char	2
Gorlin	2
Kraniofaciale syndromer	404
3M	4
Achondroplasi	24
Arthrogryposis multiplex congenita	5
Cleidocranial dysplasi	6
Skeletdysplasier, diverse	31
Floating-Harbor	5
Holt-Oram	1
Jeune	1
Kabuki	5
Klippel-Treanunay-(Weber)	3
Hereditære multiple exostoser	3
Nail-patella	3
Osteopathia striata med ossøs sclerose	2
Pyknodysostosis	1
Robinow	2
Silver-Russell	10
Sygdomme med øget knogle densitet	3
Tricho-dento-ossøs	1
Tricho-rhino-phalangeal	2
Wiedemann-Rautenstrauch	0
Thanatofor dværgvækst	3
Geleofysisk dysplasi	3
Syndromer med dværgvækst og misdannelse	14
Campomel dysplasi	2
Skeletdysplasier	134
Aplasia cutis	1
Ectodermal dysplasi	6
EEC	7
Dermatologiske sygdomme	14
Oculo-cutan albinisme	1
Undine	1
Spielmeyer-Vogts	0
Von Hippel-Lindau	3

Sheet1

Blæreektopi	2
Andre	7
Total	1322