



Norio-keskuksen vertaistukirekisterin harvinaiset diagnoosit

- A** AGU-tauti, aivolisäkkeen vajaatoiminta, Aicardi-Goutieres - oireyhtymä, Alfin oireyhtymä, Allan-Herndon-Dudley -oireyhtymä, Angelmanin oireyhtymä, akondroplasia, anusatresia, ataksia-oireyhtymät (harvinaiset), ATRX – oireyhtymä
- B** Bardet-Biedl, Beckwith-Wiedemann
- C** CAH, cardio-facio-cutaneus (CFC), Catch-22 (22q11 deleetio-oireyhtymä), Chiari 1, cloaca extrophia, CLPB-geenipuutos, Coffin-Lowry oireyhtymä, Coffin-Siris oireyhtymä, Cohen –oireyhtymä, Cornelia de Lange –oireyhtymä, Cri du chat –oireyhtymä, CRMCC
- D** Dandy-Walker malformaatio, Diamond Blackfan anemia, Dystonia
- E** Ektodermaalinen dysplasia, Epispadia, Erbin pareesi, esofagusatresia
- F** FRAX
- G** Goldenharin oireyhtymä
- H** H-ABC-tauti, halkiot (huuli/ien/suu), hemifaciaalinen mikrosomia, hemihypertrofia, hirschprungin tauti, HOGA, hydrokefalia, hyperinsulinismi, hypofosfatasia, hypofosfateeminen riisitauti
- I** INCL
- J** Jacobsenin oireyhtymä
- K** Kabuki, kalsium-fosfaatti –aineenvaihduntasairaudet, kissansilmäoireyhtymä, Kleefstran syndrooma, klinefelter, Klippel-Trenaunay
- L** L1CAM -geenivirhe, Langer-Giedion oireyhtymä, LCHAD, Legg-Perthes-Calvén tauti, lymfangiooma
- M** Makrochepalia-Cutis marmorata, mandibulofasiaalinen dysostoosi with mikrokefalia, Marfan, MASA – oireyhtymä, metakromaattinen leukodystrofia, Mowat-Wilson oireyhtymä, Moyamoya, Muenke-oireyhtymä, Mulibrey nanismi, Möbius-oireyhtymä
- N** Nethertonin oireyhtymä, NF1, Noonanin oireyhtymä
- O** oculo dento digital dysplasia (ODDD), omphalocele, OTC-puutos
- P** palleatyrä, panhypopituitarismi, PEHO & PEHO like, Pelizaeus-Merzbacher -oireyhtymä, Perisylvian-oireyhtymä, Phelan McDermid oireyhtymä, Pierre-Robin –oireyhtymä, Pitt-Hopkins – oireyhtymä, Polymicrogyria, Prader-Willin oireyhtymä
- R** retinoblastooma, Rubinstein-Taybin oireyhtymä, Russell-Silver-oireyhtymä, Rusto-hiushypoplasia
- S** sacracokki teratooma, Sallan tauti, Schwachman-Diamond –oireyhtymä, SCN8A -geenimutaatio, SMC1A -geenivirhe, Shprintzen-Golberg, Smith-Magenis –oireyhtymä, Sotosin oireyhtymä, spondyloepifyseaalinen dysplasia congenita, Sticklerin syndrooma, Sturge-Weber, sukukromosomipoikkeavuudet, suurikokoiset raajat, SYNGAP1
- T** TAR, trakeostomoidut lapset, Triko-rino-falangeaalinen oireyhtymä, Tuberoosisskleroosi, Turnerin oireyhtymä
- V** VACTERL, Von Hippel Lindaun oireyhtymä
- W** Weaver-oireyhtymä, Williamsin oireyhtymä, Wolf-Hirschhorn –oireyhtymä (päivitetty 10/2017)

Lisäksi rekisterissä on noin 60 erilaista kromosomipoikkeavuutta sekä harvinaiseen sairauteen kuolleiden lasten perheitä. Diagnoosit on kirjoitettu samassa muodossa kuin ne on rekisteriin ilmoitettu. Rekisterissä on noin 600 yhteystietoa, joukossa pääasiassa harvinaissairaiden lasten ja nuorten perheitä. Lista päivittyy jatkuvasti. Rekisterin kautta voi toivoa itselleen vertaistukea tai ilmoittautua vertaistukijaksi muille.