



Bilag 1 - Diagnoseliste

Motorneuronsygdom (MND) amyotrofisk lateralsclerose (ALS) progressive bulbær parese progressive muskelatrofi (PMA)
Huntingtons Chorea
Spinal muskelatrofi (SMA) type 1
Metakromatisk leukodystrofi (MLD) sen infantil
Prion-sygdomme inkl.: Creutzfeldt-Jacobs sygdom Erstmann-Sträussler-Scheinker (GSS) Fatal familiær insomni (FFI)
Spielmeyer-Vogts sygdom (Neuronal Ceroid lipofuscinoses Type 3)
Progressive and fatal inflammatory encephalomyelitis with rigidity (PERM)
GM1 gangliosidose type 1
Krabbes sygdom
Alexanders sygdom Infantil form
Pompes sygdom Klassisk Pompes sygdom, infantile-onset
Metakromatisk leukodystrofi (infantil form)
Adrenoleukodystrofi Cerebral form
Tay Sachs Sygdom infantil form
Gangliodosis-familien Sandhoff Sygdom type 1
Gangliodosis-familien Gangliodosis AB-variant
Niemann Pick sygdom (type C) Debut under 5 år
Niemann Pick sygdom (type A)
Alexander Sygdom Neonatal form Infantil form
Andre sjældne leukodystrofier, X-linked adrenoleukodystrophy Childhood ataxia with cerebral hypomyelination (CACH)(VWMD)
GM1 Gangliosidosis
Leigh syndrom
Alpers sygdom
Krabbe sygdom
Aicardi Goutières Syndrom
Cockayne syndrome type 2
Early infantile epileptic encephalopathy
Kongenit Myopati (mange typer med meget varierende forløb) Severe congenital nemaline myopathy

Note: Diagnoselisten er udarbejdet af Sundhedsstyrelsen.