



Sagsnr.
2020 - 10181

Doknr.
467619

Dato
09-12-2021

Revideret diagnoseliste som konkretiserer målgruppen af mennesker med hastigt fremadskridende sygdomme

Følgende diagnoseliste er ikke en udtømmende liste over de sygdomme, der udløser en strakspakke, men skal tjene som eksempel på sygdomme, som kan indgå i målgruppen. Det vil altid afhænge af en individuel og konkret vurdering ud fra målgruppens kriterier om en sygdom indgår i målgruppen, jf. afsnit 3.1 i modelbeskrivelsen.

Revideret diagnoseliste

Social- og Ældreministeriet har modtaget bidrag fra Sundhedsstyrelsen, som præciserer diagnoselisten og tilføjer beskrivelser til diagnoserne efter at dette ønske blev fremført af ordførerne ved den politiske drøftelse den 9. september 2021.

Dertil har Sundhedsstyrelsen gjort opmærksom på, at to af diagnoserne, som hidtil har fremgået af diagnoselisten, alligevel ikke opfylder kriterierne for målgruppen, og derfor ikke længere fremgår. Det drejer sig om sygdommene Spielmeyer-Vogts og Huntingtons Chorea. Sundhedsstyrelsen oplyser, at styrelsen på den tidligere diagnoseliste havde forbyttet to NCL-sygdomme, nemlig NCL2 og NCL3 (også kaldet Spielmeyer-Vogts sygdom). Dette er nu rettet og dermed har NCL2 erstattet NCL3 (Spielmeyer-Vogts sygdom) på diagnoselisten. Styrelsen vurderer yderligere, at Huntingtons Chorea heller ikke opfylder kriterierne. Sundhedsdatastyrelsens seneste opgørelse over personer med sygdommene fra diagnoselisten viser, at målgruppen pr. 2019 udgør 1276 personer.

Sundhedsstyrelsens bemærkninger til diagnoselisten

Sundhedsstyrelsen bemærker følgende i forhold til diagnoselisten:

”Hurtigt progredierende genetiske eller neurodegenerative sygdomme omfatter en lang række forskelligartede sygdomme. Sygdommene har forskellige symptomer og forskellige grader af funktionstab, og kan ramme forskellige aldersgrupper. Hastigheden hvormed sygdommene progredierer varierer både sygdommene imellem og for den enkelte patient.

Det er væsentligt at bemærke at alle de nævnte sygdomme har biologisk variation, dvs. at for den enkelte patient har sygdommen altid et individuelt forløb. Sygdomme som vanligvis har hurtig progression kan nogen gange udvikle sig langsommere og vice versa. Det er således vigtigt at tage med i betragtning, at der for de fleste sygdomsgrupper er tale om betydelig variabilitet i forhold til sværhedsgraden, debutalder og dermed prognosen. Samtidig anvendes i dag genetiske undersøgelser til at stille diagnoser, hvilket kan medføre, at der nogen gange kan stilles diagnoser på et tidligere tidspunkt i forløbet, og at patienterne således kan forvente at længere sygdomsforløb.”

Yderligere bemærker Sundhedsstyrelsen:



”Mange af sygdommene er meget sjældne og har variable forløb. Nogle sygdomme opdeles i forskellige former, ofte efter debutalder. Generelt er en tidlig debutalder forbundet med hurtig progression og dårligere prognose.

Andre sygdomme har stor spændvidde i progressionshastighed og der er derfor stor variation i hvor hurtigt den progredierer fra symptomdebut til død. Diagnoserne medtaget på listen har en gennemsnitlig overlevelse på under 5 år. Når muligt, er det angivet hvilken form eller type af diagnosen, der vil falde ind under kriterierne. Desuden bemærker Sundhedsstyrelsen, at listen ikke er udtømmende ift. de givne kriterier, da der findes en langt række meget sjældne sygdomme, der kan opfylde kriterierne. Ligeledes vil en kvalificering af listen af relevante fagekspertes være relevant, hvis listen skal bruges til andet end at give et overblik over sygdomsgruppen.

Beskrivelserne (af sygdommene, red.) forsøger at give et billede af de typiske symptomer, der bedst beskriver funktionstab og forløb for en given sygdom. Generelt er alle sygdommene kategoriseret ved, at nervesystemet, af forskellige årsager, bliver gradvist nedbrudt, hvilket overordnet fører til lignende symptomer og forløb. Der kan være stor individuel variation i forløbene for de respektive sygdomme, hvorfor beskrivelserne skal ses som en generalisering af symptomer og forløb.”


TABEL 1

DIAGNOSE	GENNEMSNITLIG OVERLEVELSE I ÅR FRA DEBUT	DEBUTALDER	BESKRIVELSE AF SYGDOM
Motorneuronsygdom (MND) amyotrofisk lateralsclerose (ALS) progressiv bulbær parese progressiv muskelatrofi (PMA)	3+ år 3-4 år 4+ år	ALS: +50 år	Ved ALS rammes de nerveceller i hjernen, hjernestamme og rygmarv, der styrer bevægelser. Symptomerne er typisk tiltagende muskelsvind med svaghed i arme og ben, samt synke- og talebesvær. Patienterne bliver over tid sengeliggende og afhængig af pleje. De fleste dør inden for nogle få år, men de arvelige former har ofte bedre prognose. De fleste dør af respirationssvigt. Progressiv bulbær parese rammer primært tale-, tygge- og synkemuskulatur og har generelt dårligere prognose end ALS. PMA starter ofte i arme og ben og giver nedsat muskelkraft, svind af muskler, krampetendens og muskelsitren.
Spinal muskelatrofi (SMA) Type 1	Før 6 måneder	<1år	Spinal muskelatrofi er en arvelig sygdom med muskelsvækkelse og muskelsvind pga. tiltagende tab af de nerveceller i rygmarven, der forsyner musklerne i arme, ben og krop. Forløbet er typisk kendetegnet ved død eller behov for permanent respiratorbehandling inden 2-3 års alder pga. svigt af vejtrækning.
Metakromatisk leukodystrofi (MLD) Sen infantil	0-5 år	2. leveår	MLD, sen infantil form er en medfødt aflejringssygdom i nervesystemet, der oftest viser sig i andet leveår. Giver symptomer i form af tab af motoriske og kognitive færdigheder, nedsat muskelkraft, klodsethed, hyppige fald og tågang, aftagende syn og hørelse, epileptiske anfald og tiltagende lammelse/demens.
Prion-sygdomme inkl Creutzfeldt-Jacobs sygdom (CJD) Erstmann-Sträussler-Scheinker (GSS) Fatal familær insomni (FFI)	1 år 5 år 3 år	60-65 år 35-50 år 40-60 år	Prioner er protein, som kan formere sig inde i levende celler. Prioner ophober sig særligt i hjernevæv. CJD: Symptomerne er nedsat hukommelse, bevægelsesbesvær og rykninger i musklerne. Der ses ofte en stærk trang til søvn. Symptomerne bliver forværret meget hurtigt til en tilstand, hvor den syge person bliver næsten ubevægelig og stum. GSS: Meget sjældent arvelig prionsygdom. Symptomerne kan være meget varierende, men indbefatter oftest koordinations- og gangbesvær, talebesvær og synkebesvær, mens demens kan være fraværende. FFI: Meget sjældent arvelig prionsygdom. Tiltagende søvnbesvær. Der kan forekomme forstyrrelser i kroppens regulering af fx hormoner, sved, åndedræt og blodtryk.
Neuronal Ceroid lipofuscinoses Type 2 (NCL2)	5 år	4-5 år	Medfødt sygdom som skyldes en ophobning af fedtstoffer (lipopigment/lipofucin) i nervevæv, deriblandt hjernen, grundet manglende enzym (TPP1). Dette fører til tab af syn, epileptiske anfald og tiltagende kognitivt og motorisk funktionstab. Progrediere over få år og de fleste før 10 års alderen.
Progressive and fatal inflammatory encephalomyelitis with rigidity (PERM) (stiff-person syndrome plus)	(<5år) Usikkert pga. af sjældenhed	Aldersgruppe kan ikke estimeres pga. sjældenhed	Sygdom som forårsager hastigt progredierende muskelstivhed samt muskelkrampe og muskelrykninger. Desuden kan der ses koordinations-, tale- og synkebesvær samt lammelse af øjenmuskulatur.
Krabbes sygdom	2-3 år	2.-6. måned	Krabbes sygdom er en medfødt, arvelig aflejringssygdom i nervesystemet, der oftest viser sig i 2.-6. levemåned (85-90% af tilfældene). Symptomerne er irritabilitet, spiseproblemer, krampe, aftagende færdigheder, syn og hørelse. Senere tilkommer demens, manglende syn og hørelse. Død i 2-3-årsalderen, ofte pga. luftvejsinfektion.
Pompes sygdom Klassisk Pompes sygdom, infantile-onset	1 år	<1 år	Medfødt stofskiftesygdom med ophobning af kulhydrater i muskler med nedsat muskelkraft og vejtrækning samt hjertesvigt til følge. Sygdommen er karakteriseret ved debut før 12 måneders alderen og ved påvirkning af hjertemuskulaturen (kardiomyopati). Muskelslaphed (hypotoni), nedsat muskelkraft, stor tunge, problemer med at spise, dårlig trivsel, problemer med at trække vejret. Uden behandling, død omkring 1-årsalderen af hjerte- og respirationssvigt. Behandling med enzymerstatning kan øge overlevelsen.
Adrenoleukodystrofi Cerebral form	2 år	3-10 år	Adrenoleukodystrofi er en kønsbunden stofskiftesygdom, der påvirker nervesystemet hos begge køn, mest alvorligt hos drenge med debut i barndommen. Første symptomer kan være svingende opmærksomhed eller hyperaktivitet. Derefter tiltagende svigt af kognitive evner, adfærd, syn, hørelse og



			motoriske evner. Progression til vegetativ tilstand med død over få år. Kan også ramme voksne.
GM1 gangliosidose Type 1	0-2 år	6 måneder	Arvelig, lysosomal sygdom, hvor nerveceller i hjerne og rygmarven går gradvist til grunde. Børnene mister tillærte evner og får epileptiske anfald, stive led, generel nervedegeneration og typisk døv- og blindhed ved 1-årsalderen.
Tay Sachs Sygdom Infantil form	Ca 2 år. Variation mellem typer	3.-6. måned	Tay-Sachs' sygdom er en arvelig tilstand, som fører til øget ophobning af fedtstoffer i nervesystemet. Symptomer består af tiltagende muskelslaphed (hypotoni), stagnerede udvikling fra 6-10 mdr. alder og efterfølgende tab af færdigheder, aftagende øjenkontakt og syn. Epileptiske anfald, tiltagende muskelspændinger, spasticitet og lammelse (tetraplegi). De fleste dør af lungebetændelse i 2-4-årsalderen.
Sandhoff Sygdom (Infantil form)	1-4 år	<1 år	Arvelig tilstand som fører til øget ophobning af fedtstoffer i nervesystemet. Giver symptomer i form af muskelslaphed, stagnerende udvikling, lammelse, aftagende syn, epileptiske anfald.
Gangliosidosis AB-variant	2 år	<2 år	10+ patienter på verdensplan. Forløb ligner Sandhoff og Tay Sachs sygdom.
Niemann Pick sygdom (type C) Debut under 2 år	1-5 år	1-2 år	Genetisk, lysosomal sygdom. Sygdommen præsenterer sig med tab af motoriske færdigheder, manglende kognitivudvikling efterfulgt af udtalt spasticitet. Udvikler sig til at give respiratorisk påvirkning og epileptiske anfald. Ved senere debut ses en langsommere udvikling af symptomer og længere overlevelse.
Niemann Pick sygdom (type A)	0-2 år	1-2 år	Genetisk, lysosomal sygdom. Ofte normal udvikling til 1-årsalderen, hvorefter der vil oplevedes progressivt tab af motoriske og mentale færdigheder, ligeledes sker der skade på lunger og lever.
Alexanders Sygdom Neonatal form Infantil form	<1 år 0-2 år	<4 år	Alexanders sygdom er en medfødt sygdom i hjernens hvide substans (leukodystrofi) som oftest viser sig i barndommen. Jo tidligere debuterende des sværere og kortere forløb. Symptomer bestående af tiltagende udviklingshæmning, epilepsi og koordinationsforstyrrelse.
Andre sjældne leukodystrofier, X-linked adrenoleukodystrophy Childhood ataxia with cerebral hypomyelination (CACH) (VWMD)	3 år 3 år	4-10 år <4 år	X-linked adrenoleukodystrophy: Genetisk sygdom der påvirker nervesystem og binyrerne. Fedtcellernes isolering af nervefibre i hjernen og rygmarven bliver nedbrudt. Varierende former og forløb. Giver kognitivt funktionstab fx læse- og skrivevanskeligheder, tab af syn, koordination, og kan have et hurtigt forløb og gøre personen multihandicappet i løbet af få år. Childhood ataxia with cerebral hypomyelination (CACH)(VWMD): Demyelinisering sygdom hvor fedtcellernes isolering af nervefibre i hjernen og rygmarven bliver nedbrudt. Dette medfører motoriske vanskeligheder, spasticitet, tale besvær og epileptiske anfald. Den infantile form medfører død i løbet af måneder, hvor debut under 4-årsalderen ofte medfører et forløb over nogle få år, muligt længere. Senere debut har typisk et længere forløb.
Leigh syndrom	3 år	<1 år	Arvelig, degenerativ sygdom i centralnervesystemet karakteriseret ved tiltagende tab af færdigheder. Progressiv påvirkning af alle muskler og sidst påvirkning af vejtrækning og kredsløb (hjerne).
Alpers sygdom	3 mdr.-12 år	0-2 år (80%) 2-20år (20%)	Mitochondriesygdom, hvor første symptom ofte er et epileptisk anfald eller uspecifikke symptomer, senere bliver koordinationen påvirket, man får krampes, lammelser og kognitivt funktionstab (demens), som progredierer med tiden. Der ses også varierende grad af leversygdom. Senere kan synet også blive ramt. Sidst i forløbet kan de epileptiske anfald ikke behandles eller man får vejtræknings- eller kredsløbspåvirkning på grund af hjerne- og nerveskader.
Aicardi Goutières Syndrom	1-10 år Nogle med sen debut kan overleve barndom.	<1 år	Genetisk betinget sygdom med påvirkning af hjernen, immunapparatet og huden. Sygdommen fører oftest til svær udviklingshæmning og motoriske handicap. Ofte diagnosticeret i de første levemåned med hjernebetændelse, epileptiske anfald og aseptisk feber. Progredierer over måneder, hvorefter progressionen stabiliseres. Ved senere debut ses ofte et mildere forløb, hvor personen kan overleve barndommen.
Early infantile epileptic encephalopathy (Ohtahara Syndrom)	1-2 år	Første 10 dage	Meget sjældne epileptisk sygdom, hvor fleste dør som spæd, nogle overlever og vil være multihandicappede.
Kongenit Myopati (mange typer med meget varierende forløb)	1 år	Fødsel	Sjældne muskelsvindssygdom med meget varierende forløb. Det alvorligste forløb starter ved fødslen. Her ses svær nedsat muskelspænding, medførende trivselsproblematik med nedsat sutte- og synkefunktion, refluksgener, påvirkning af



Severe congenital nemaline myopathy			respirationen, evt. hjertesygdom og stive led (arthrogryposis). Overlevelse sjældent udover spædbarnsalder.
--	--	--	--