



Nevromuskulært kompetansesenter

Et nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne arvelige
nevromuskulære sykdommer

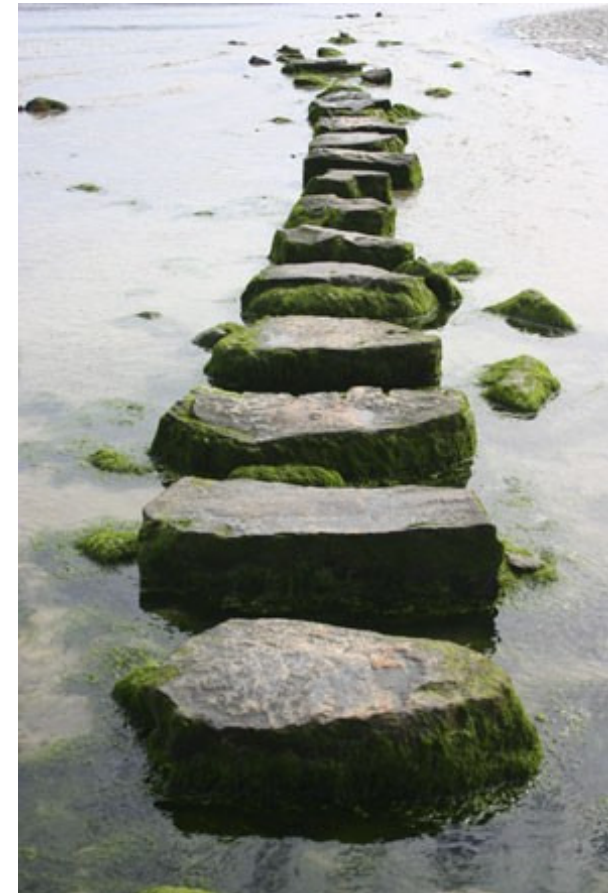
Irene Lund
Senterleder



Disposisjon



- ❖ Litt historikk
- ❖ NMKs organisering
- ❖ Hva kan NMK tilby i dag?
- ❖ Muskelregisteret
- ❖ Forskningsprosjekter
- ❖ Fagkonferansen 2011
m. brukerkurs
- ❖ NMK i framtida?
- ❖ Rehabiliteringstilbud





Litt historie

- ❖ Nasjonal kompetansesenterfunksjon fra 1994
 - Samarbeid med Rikshospitalet
- ❖ Diagnostisk utredning, informasjon og nasjonalt register
- ❖ "Sjeldensenter" fra 2005
- ❖ Tverrfaglig samarbeid og samarbeid nasjonalt
- ❖ Ny organisering 2012?

Basale prinsipper for "sjeldensentre"



- ❖ Brukernes behov fordrer tverrfaglig samarbeid – helhetlig ivaretagelse
- ❖ Medfødte sykdommer - brukerne ivaretas i livsløpsperspektiv
- ❖ Brukermedvirkning på alle plan



Rare Disease Day



NMKs organisering

- ❖ Administrativt under Nevrologisk og nevrofysiologisk avd, NO-klinikken
- ❖ Virksomhet i 4 klinikker:
 - NO-klinikken
 - Diagnostisk klinikk
 - Barne- og ungdomsklinikken
 - Rehabiliteringsklinikken
- ❖ Styringsgruppe m/brukerrepresentasjon

NMK er faglig underlagt Helsedirektoratet



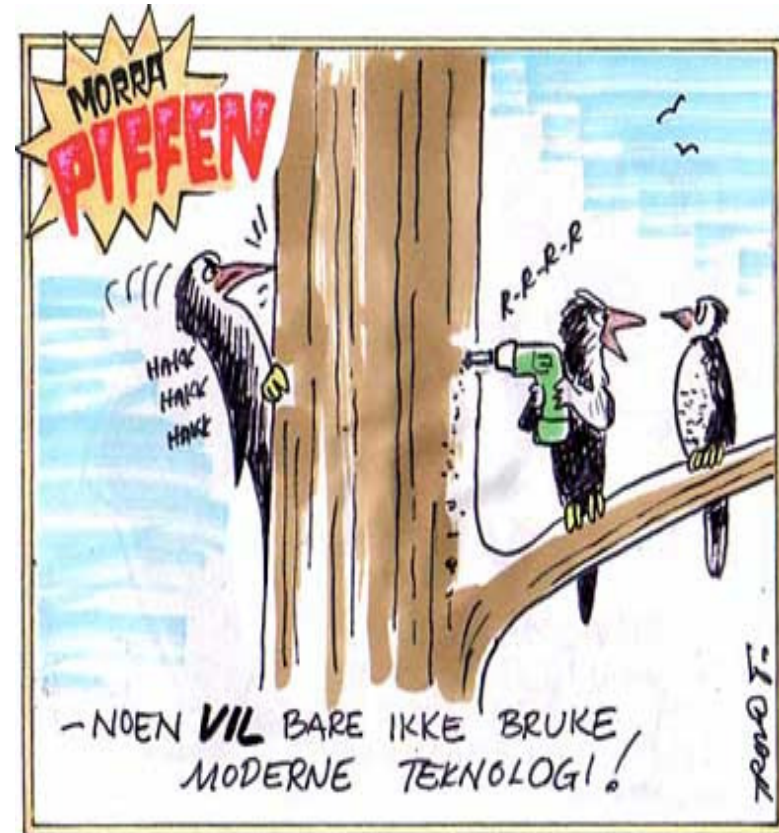
- ❖ Avdeling for rehabilitering og sjeldne og lite kjente tilstander
- ❖ En "sjelden tilstand" er:
 - Medfødt
 - Mindre enn 500 i Norge
 - Sammensatte behov
- ❖ 17 sjeldensentre i Norge(?)



Nasjonale kompetansesentre



- ❖ Kompetansebygging – forskning
- ❖ Kompetansespredning - informasjon
 - Brukere
 - Pårørende
 - Fagfolk
 - Myndighetene



Hva kan NMK tilby i dag?



- ❖ Informasjon, veiledning, kurs, konferanser
- ❖ Utredningsopphold
- ❖ Treningsopphold (Bobath-konseptet)
- ❖ Diagnostiske metoder
 - Muskelanalyser
 - Nervebiopsi (suralis)
 - Hudnerve
 - Molekylærgenetikk
- ❖ Registrering av data i Muskelregisteret



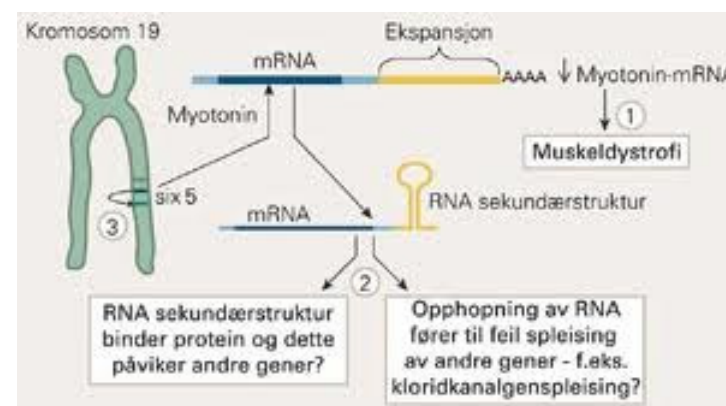
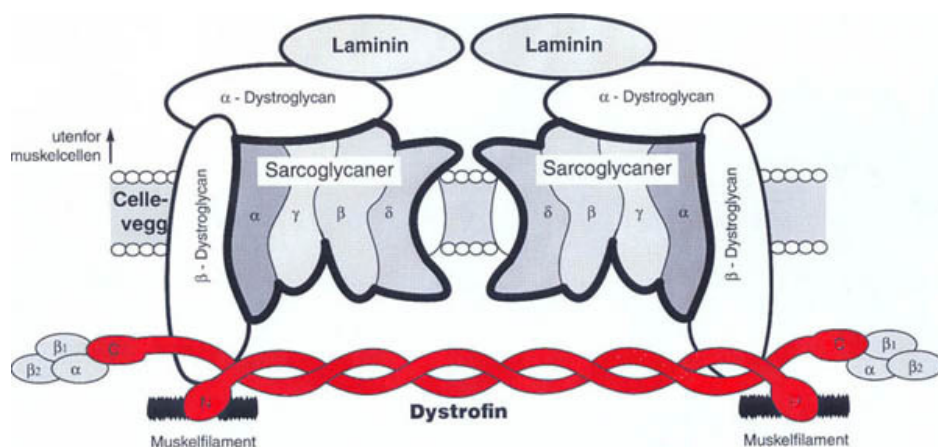
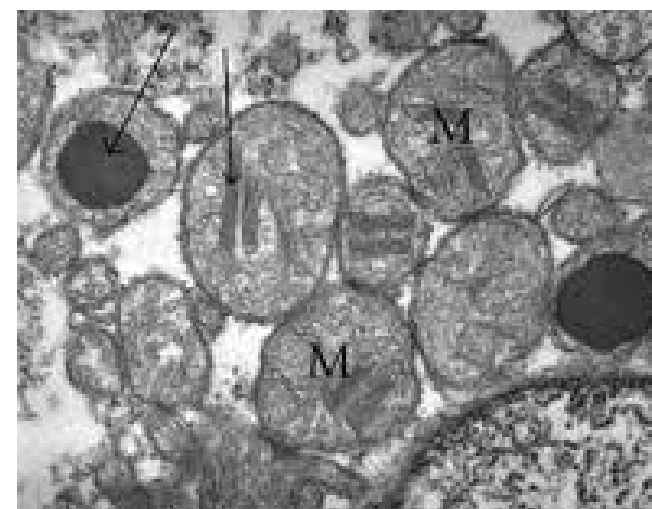
Noen kliniske tall fra NMKs årsrapport 2010



- ❖ 31 barn fulgt opp av Barnehab (Helse Nord)
- ❖ 85 voksne fra hele landet
 - av de 85 har 15 vært på treningsopphold
- ❖ 50 polikliniske fysioterapikonsultasjoner
- ❖ 31 tverrfaglige møter der 82 pasienter har vært diskutert (hele landet)
- ❖ 42 pasienter/pårørende fikk genetisk veiledning

Laboratorievirksomhet

- ❖ Klinisk nevrofysiologi
- ❖ Klinisk patologi
- ❖ Medisinsk genetikk
- ❖ Medisinsk biokjemi



Definisjon på kvalitetsregister



Rammeverk og retningslinjer for etablering og drift (SHdir)

*”strukturert samling av medisinske opplysninger om **utredning og behandling** av pasienter, som gir indikasjon på hvordan bestemte prosesser **fungerer** og om bestemte **resultater er oppnådd ved å vise til kvalitetsegenskaper**”*



Nevromuskulære sykdommer

Registreringsskjema og samtykkeerklæring

Styringsgruppe

Kontakt

Om registeret

Registerbeskrivelse

Om nevromuskulært kompetansesenter

Informasjon pasienter

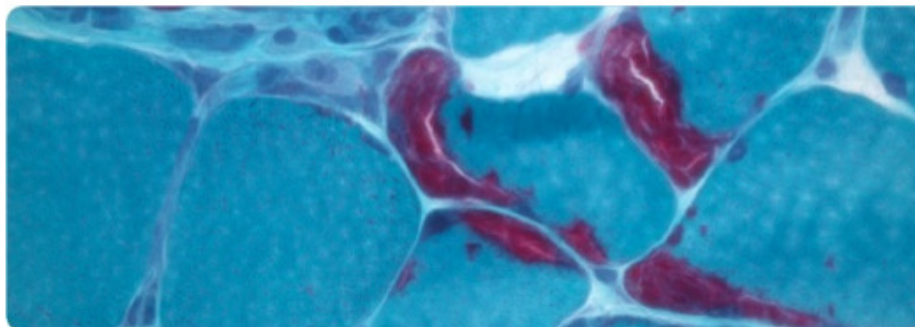
Informasjon fagfolk

Rapporter

SKDE forside...



Forside | Registerenhet | **Nevromuskulære sykdommer**



Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer ble etablert som et av Helse Nords kvalitetsregistre.

Registeret vil danne et grunnlag for kartlegging av funksjonsnivå og dermed også hjelpebehov for pasienter med nevromuskulære sykdommer. Det naturlige forløpet av disse tilstandene er til en viss grad variabelt. Kartlegging av utvikling og endringer av funksjon gir oversikt over utvikling av sykdom over år. Dette er viktig informasjon som også kan brukes til å identifisere effektive behandlingstilbud i forskningsprosjekter.

Registeret vil gi en oversikt over en pasientgruppe som til nå er viet liten oppmerksomhet. Registeret muliggjør forskning på denne gruppen pasienter, hvor kunnskapsgrunnlaget til nå er mangelfullt.

Sykdomsgruppen er heterogen, slik at forskning på de enkelte sykdommer må baseres på konkrete prosjekter med undersøkelser og innhenting av data som går utover registerdataene.

Vårt ønske er at pasienter med denne neurologiske sykdomsgruppen vil ha nytte av den fokusering og satsing på forbedret diagnostikk og behandling et slikt register vil medføre.

Om registeret

Fagfolk

Pasient

Rapporter

Last ned
infohefte



Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Registrerings skjema

- Førstegangsregistrering
- Oppfølging

2 Diagnoseregistrering

Diagnose ICD 10

- G71.0 Muskeldystrofi
- G71.1 Myotone lidelser
- G71.2 Medfødte myopati
- G71.3 Mitokondriemyopati
- G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer
- G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom
- G72.3 Periodisk paralyse
- G12.0 Infantil spinal muskelatrofi type 1 (Werdnig-Hoffman syndrom)
- G12.1 Annen arvelig spinal muskelatrofi
- G12.8 Annen spesifisert spinal muskelatrofi og beslektede syndromer
- G12.9 Uspesifisert spinal muskelatrofi
- G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati
- G60.1 Refsums sykdom
- G60.2 Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi
- G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati
- G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati
- Fritekst (se veiledning):

Debutalder (symptomer)

_____ antall år

Diagnoseår

_____ åååå

Diagnose stilt (institusjon)

Diagnosen bygger på (flere valg mulig):

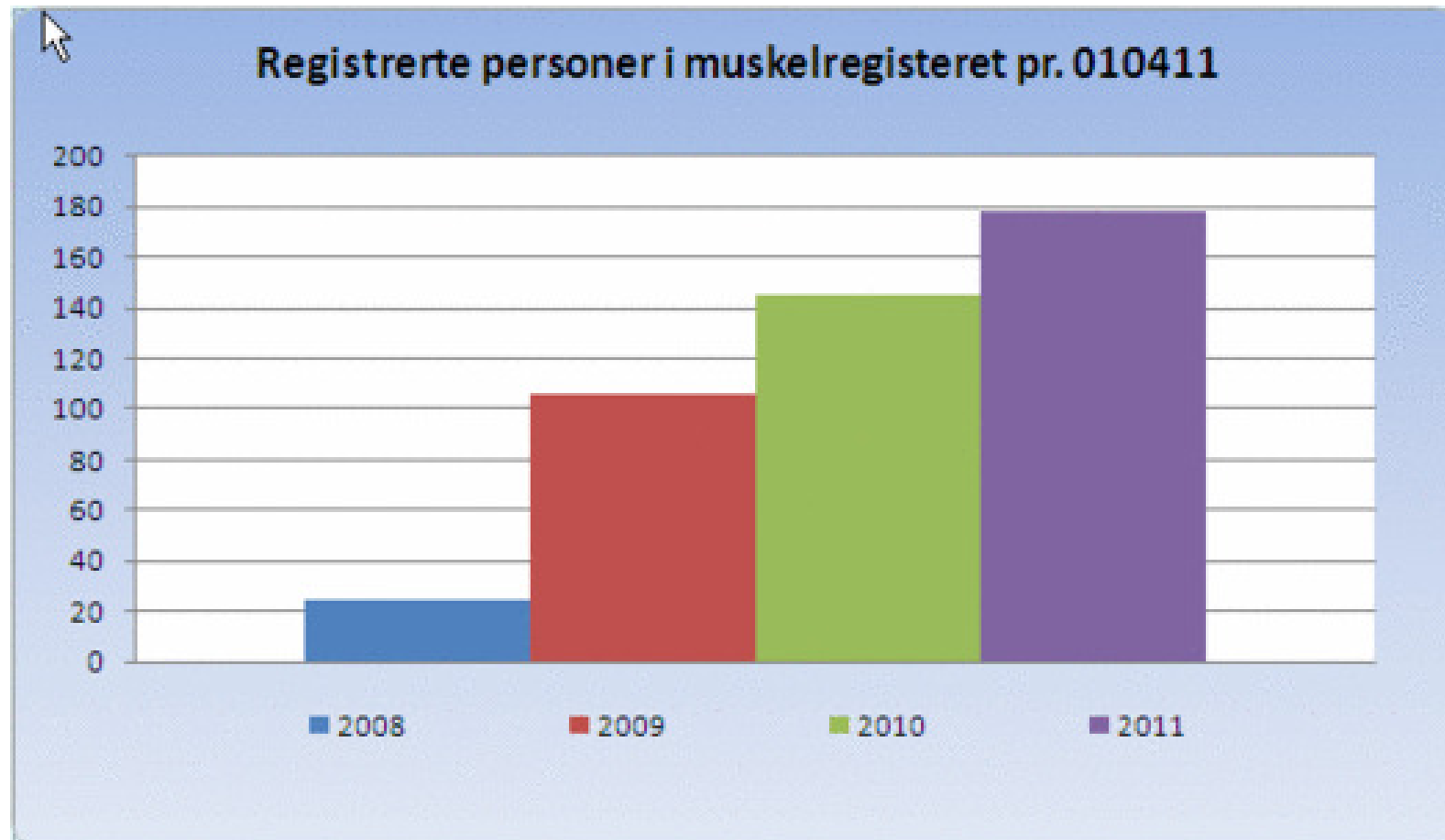
- Anamnese/klinisk undersøkelse
- CK oppgi høyeste verdi: _____ U/L
- EMG/Nevrografi
- Muskelbiopsi
- DNA-undersøkelse
- Annet

Opplysninger om muskelbiopsi

- Lysmikroskopi
 - Immunhistokjemi
 - EM
 - Western blot
 - Annet
- Diagnostisert ved hvilket laboratorium?

Fritekst

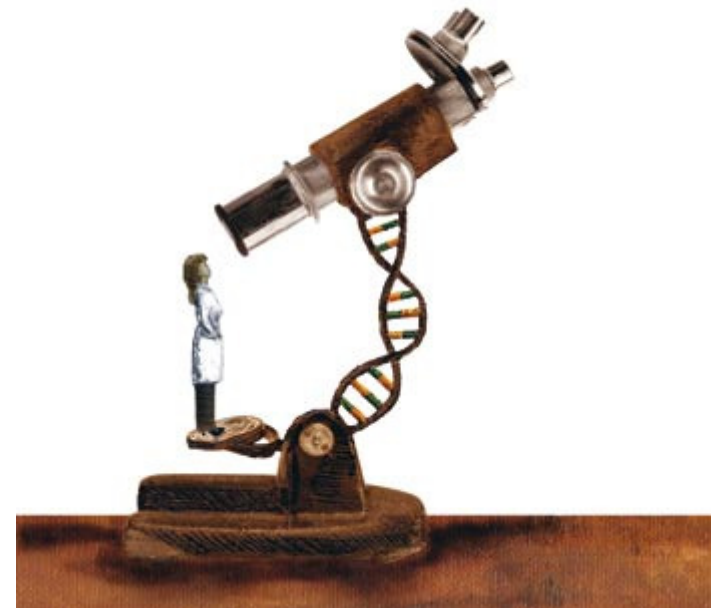
178 registrerte pasienter pr 1.april 2011



Forskningsprosjekter



- ❖ CK-studien (Tromsø-us,
➤ 2 doktorgrader kommer)
- ❖ Tynnfibernevropati ved diabetes (postdoc)
- ❖ Limb Girdle type 2I
- ❖ Treningseffekt v Bobath
- ❖ Trening ved hjertesykdom (muskelbiopsi)



Fagkonferansen 2011

10.- 11.oktober i Tromsø



- ❖ Fokus på mestring
- ❖ Trening, livsstil
- ❖ Nyvinninger innen diagnostikk
- ❖ Nevrofysiologi, genetikk
- ❖ Internasjonalt og nasjonalt samarbeid
- ❖ Tverrfaglig
- ❖ Brukermedvirkning

KVALITET BETYR AT TJENESTENE



Brukerkurs i tilknytning til Fagkonferansen



❖ Å leve livet sjøl

- Psykologisk mestring v/John Marquardt
- "Det er i motbakkene det går framover" v Per Fagerhøi
- Idrett for alle v Elin Nicolaisen

❖ Unge voksne

og andre over 18 år

- Pårørende
- Fagfolk?

❖ Max 20 brukerdeltakere

❖ Påmeldingsfrist: 1.juli 2011



Helse Vest-utvalgets innstilling 2010



RHF-enes ANBEFALING

Anbefaling	<p>Det anbefales etablering av en nasjonal kompetansetjeneste for medfødte muskelsykdommer ved UNN.</p> <p>De øvrige eksisterende kompetansetjenester ved Frambu og Oslo Universitetssykehus (Rikshospitalet) anbefales avviklet.</p>
Begrunnelse	<p>Premissen for RHF-enes arbeid med tilbud innen nevromuskulære sykdommer har ikke vært å vurdere videreføring av virksomheten, men å få avklart innhold, avgrensning og hvem som bør utøve tjenesten.</p> <p>Dagens situasjon er uavklart gjennom at flere aktører er involvert: En ordinær kompetansetjeneste (Rikshospitalet) og to tjenester innenfor "sjelden"-området (Frambu, og NMK ved UNN som har vært "sjeldensenter" siden 2005).</p>
Innhold og avgrensning	<p>Tjenesten må dekke et bredt spekter:</p> <ol style="list-style-type: none">1. Primær diagnostikk.2. Behandling av grunnlidelser.3. Livsløpsperspektivet, som innebærer et vidt spekter av opplæring og hjelp både for enkeltpersoner og på gruppenivå.4. Diagnostikk og behandling av "vanlige" sykdommer hos mennesker med medfødte muskelsykdommer, der denne diagnostikk og behandling må skje i lys av grunnlidelsen.

Avgrensning av begrepet *medfødte muskelsykdommer*, basert på ICD 10:



- G71.0 - Muskeldystrofi
- G71.1 - Myotone lidelser
- G71.2 - Medfødte myopater
- G71.3 - Mitokondriemyopati
- G71.8 - Andre spesifiserte primære muskelsykdommer
- G71.9 - Uspesifisert primær muskelsykdom
- G72.3 - Periodisk paralyse
- G12.0 - Infantil spinal muskelatrofi type 1 (Werdnig Hoffman syndrom)
- G12.1 - Annen arvelig spinal muskelatrofi
- G12.8 - Annen spesifisert spinal muskelatrofi og beslektede syndromer
- G12.9 - Uspesifisert spinal muskelatrofi
- G60.0 - Arvelig motorisk og sensorisk nevropati
- G60.1 - Refsums sykdom
- G60.2 - Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi
- G60.8 - Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati
- G60.9 - Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati
- Kongenitte myastenier og myastenia gravis hos barn

Diagnoser som ikke bør inngå:

- Motornevrosykdommer (i hovedsak amyotrofisk lateralsklerose, ALS).
- Sykdommer i den nevromuskulære transmisjon med debut hos voksne (myastenia gravis, Lambert-Eaton myastent syndrom og nevromyotoni).

NMK i framtida?

- ❖ Eneste nasjonale kompetansesenter for medfødte muskelsykdommer?
- ❖ Nasjonalt ansvar også for brukeropplæring i hele landet?
 - Tilbud i alle regioner
- ❖ Nasjonalt fagnettverk
- ❖ Nasjonal referansegruppe



Tilpassede rehabiliteringsopphold er mangelvare



- ❖ NNMK har stor søkning til treningsopphold
- ❖ Beitostølen har tilbud utarbeidet i samarbeid med FFM- stor søkning
- ❖ Valnesfjord for funksjonshemmede barn
- ❖ Riktig trening er viktig
- ❖ Mange brukere er opptatt av kosthold og trening





Re-/habilitering skal:

- ta utgangspunkt i individenes rett til selv å bestemme over viktige forhold i livet og til å formulere egne mål.
- fremme personlig ansvar og mestring slik at den det gjelder får innsikt i hvilke muligheter og begrensninger som finnes.
- sikre størst mulig grad av egenkontroll over rehabiliteringsprosessen og legge til rette for aktiv deltakelse og medvirkning.



Rehabiliteringstilbud

- ❖ Rehabilitering er mer enn trening
- ❖ Kommunene er ansvarlig for rehabiliteringstilbud til alle som har behov
 - Koordinerende enhet
- ❖ Spesialisert rehabilitering i spesialisthelsetjenesten (veiledning)
- ❖ Individuell plan som kvalitetsindikator
- ❖ Private rehabiliteringsinstitusjoner
 - Ny? Rehabiliteringssenteret Nord-Norges Kurbad

Gruppeopphold er etterspurt



❖ Likemannsaspektet er viktig



Et godt
liv er et
liv hvor også
vrangsidene
erkjennes



Mål for samarbeidet med RNNK



- ❖ RNNK utvikler et godt gruppetilbud som supplement til individuelle tilbud i UNN
- ❖ Fagutveksling og samarbeid
 - Hva kan NMK bidra med?
 - Hva kan FFM bidra med?
- ❖ Evaluering – brukermedvirkning

- ❖ Tilbud til brukere fra hele landet?



Spørsmål til dere:

- ❖ Hva har dere av rehabiliteringstilbud?
- ❖ Diskuterer dere dette med fastleger/kommunehelsetjenesten?
- ❖ Hvilke andre institusjoner gir tilbud enn
 - UNN
 - Frambu
 - Sunnaas avd Askim/Sunnaas sykehus Nesodden?
 - Levanger?
 - Beitostølen HSS
 - Valnesfjord HSS
 - RNNK
 - ????
- ❖ Hva bør NNMK legge vekt på i videre utvikling av tjenestene?

Send gjerne e-post til nmk@unn.no
eller til meg: irene.lund@unn.no

Takk for oppmerksomheten!



www.unn.no/nmk

