

Brukes det skandinaviske oppfølgingsprogrammet for gutter/menn med DMD i Norge?

Programmet har til hensikt å sikre kvaliteten i oppfølgingen uansett geografisk tilhørighet. Vi ville finne ut hvordan dette fungerte og gjennomførte en undersøkelse med utgangspunkt i de tre-fire anbefalingene som står etter hvert kapittel i SOTA.

Av Inger Lund Petersen og Reidar Melsom

Det er mye arbeid med å utarbeide et slikt program når flere instanser og land er involvert. Arbeidet førte i tillegg til et utvidet Skandinavisk samarbeid. Vi var begge med i utarbeidelsen av programmet og mente det var viktig å finne ut om vår ide om kvalitetssikring var korrekt. I 2003 fikk vi støtte fra Helse- Øst for å gjennomføre en undersøkelse for å finne svar på vårt spørsmål.

Undersøkelsen var tok utgangspunkt i de tre-fire anbefalingene etter hvert kapittel. I tillegg ønsket vi å undersøke sosiale forhold som gutter og menn med Duchenne muskeldystrofi levde under.

Undersøkelsen omfattet etter hvert hele Helse Sør-Øst, dvs ti fylker, og ble avsluttet i 2007. I 2007 reiste vi også til alle involverte fylker og foreleste om resultatene. Samtidig skrev vi en rapport til Helse Sør-Øst. På denne måten har vi gitt tilbakemelding til de ansvarlige i spesialisthelsetjeneste i de enkelte fylker og til vår oppdragsgiver Helse Sør Øst.

Ved møtene i de enkelte fylker var noen få ganger enkelte gutter/menn med Duchenne muskeldystrofi eller deres familiemedlemmer til stede. Vi ønsker derfor også å gi en tilbakemelding gjennom Muskelnytt for å nå alle som har gitt oss informasjon. Av plasshensyn presenterer vi noen av de viktigste funn og konklusjoner i denne artikkelen. Vi håper på å få publisert hele studien senere i et internasjonalt tidsskrift.

Utfordringen

Vi har vært i kontakt med 48 av 58 kjente gutter og menn med DMD. På bakgrunn av dette kan vi estimere det totale antall

med diagnosen i hele landet. Aldersspredningen var fra fire til 43 år. Som i andre land har antallet over tjue år økt i forbindelse med blant annet respiratorbruk.

Dette tallet vil sannsynligvis øke ettersom flere får slik behandling samtidig som det fødes ca to nye med DMD pr år i Norge. Det betyr en utfordring til spesialisthelsetjenesten for voksne (lunge, ernæring, hjerte, voksenhabilitering) og samarbeidet med kommunalt hjelpeapparat.

Antallet under 18 år var nesten stabilt i forhold til en undersøkelse foretatt i 1984.

Hva fant vi?

Vi fant at alle hadde et større behov for hjelp enn jevnaldrene, og at behovet for hjelp i stor grad ble dekket av foreldre/familier til langt opp i ungdomstiden. Ut i fra dette funnet mener vi det bør satses mer på å gi tidlig hjelp i form av støttekontakt, BPA og andre hjelpeordninger for å øke selvstendighet og minske avhengighet til foreldre/familie. Flere av de voksne som bodde i egen leilighet hadde behov for styrking av sosial aktivitet, og bare 64 % over 18 år hadde BPA-ordning.

Alle gikk eller hadde gått i vanlig skole og avsluttet videregående skole. Bare få hadde hatt arbeid og da i en kort tid. Dette er en utfordring for skole, undervisning og utdannelsesapparatet.

Trygder og stønader fungerte. Boligtilbudet var godt. Men bedre muligheter til å delta sosialt var et ønske fra flere voksne.

Vi fant også at noen barn – heldigvis få – ikke hadde kontakt med sosionom. For de voksne var det i stor grad de voksne eller deres familie som fungerte som koordinator for søknader og klager. En uheldig situasjon som bør unngås.

Mange av gruppen hadde hatt et eller flere opphold på Frambu senter for sjeldne sykdommer. Opp til nå har Frambu fungert som et nasjonalt samlingssted for både barn og deres familie og voksne med Duchenne.

Anbefalinger etter SOTA protokollen

SOTA inneholder anbefalinger om diagnostikk, arv, medisinsk behandling, tannhelse, ernæring, fysio-ergoterapi, ortopedi, psykologi, nevropsykologi, sosionomi, arbeid, voksenoppfølging og pasientforeninger. Vi henviser til rapporten til Helse Sør-Øst for detaljer og gjengir her bare noen konklusjoner.

Diagnostikk

Vi fant at diagnostikk ikke alltid ble gjort etter SOTAs anbefalinger. De tilrår diagnose basert på biopsi, bestemmelse av CK-verdi og DNA.

De fleste hadde fått en diagnose basert på

biopsi og blodprøve for å bestemme CK-verdier. Få hadde fått DNA bestemmelse som viser genetisk feil på X-kromosomet som fører til manglende dystrofinproduksjon. Påvisning av genetisk feil er økende viktig fordi det vil være nødvendig å ha definert mutasjonsbestemmelse på X-kromosomet for å kunne inkluderes i fremtidige behandlingsstudier.

Steroidbehandling

Ca halvparten av guttene med Duchenne muskeldystrofi (under 18 år) fikk medisinsk behandling i form av steroider. Her fant vi at alle ble godt fulgt opp etter behandlingsstart, men at de fleste ikke ble fulgt opp etter alle anbefalingene gitt i SOTA-protokollen. Det var også betydelig variasjon i dosering av medikamentet.

Her er det behov for en bedre nasjonal konsensus både i forhold til dose og oppfølgingsystem. Vi gjennomførte derfor et møte med alle medisinske ansvarlige ved barnehabiliteringstjenesten i Norge i mai 2007 for å diskutere våre funn og problemer rundt behandling med steroider.

Genetisk veiledning

Cirka 50 % hadde fått genetisk veiledning om arvefaktorer. Noen mente deres foreldre hadde fått dette en gang. Det var ikke gjentatt for noen av dem som etter hvert var blitt voksne. Dette er en veiledning som bør gjentas når flere nå blir voksne og kanskje også selv blir foreldre. Genetiske faktorer har også blitt økende viktig både i forhold til evt. spesifikk behandling og fosterdiagnose.

Tannhelse

Tannhelsen ble ivaretatt for alle. Noen få hadde ved behov blitt henvist til TAKO, Kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.

SOTA

Skandinaviske oppfølgingsprogram

I 2002 startet et skandinavisk samarbeid som førte til utarbeidelsen av det skandinaviske oppfølgingsprogram - State of the Art, SOTA - for Duchenne muskeldystrofi (DMD). Programmet har nå fungert i noen år og har blitt revidert i 2007.

Målsettingen med referanseprogram er å skape et felles grunnlag for diagnostikk og anbefalinger for oppfølging av nevromuskulære sykdommer.

Det finnes også referanseprogram for Spinal muskeldystrofi (SMA) og Dystrofia myotonika (DM), se www.unn.no/category13556.html og www.rikshospitalet.no/muskel

Ernæring

Ernæring og regelmessig vektkontroll var et område hvor få av SOTAS anbefalinger ble fulgt. Få hadde fått mer enn generelle råd om ernæring ved diagnosen. Få hadde hatt kontakt med ernæringsfysiolog ved diagnose, ved operasjoner eller ved rullestolsstart. Dette er et viktig satsningsområde i forbindelse med medisinerings hvor vektøkning kan være en bivirkning spesielt ved behandling med steroider. Også undervekt er et økende problem for eldre "voksne" med Duchenne muskeldystrofi. Flere voksne har fått innlagt sonde (Peg) inn i maven for å sikre god nok ernæring.

Fysio- og ergoterapi

Oppfølgingen hos fysioterapeut og ergoterapeut var god, men ikke alle undersøkelsene som anbefales i SOTA programmet ble utført. Det var variasjon i samarbeidet mellom dem som jobber i kommunene og dem som jobber i habiliteringstjenesten.

Den lokale fysioterapeut og ergoterapeut var viktig i det daglige. For de fleste fungerte dette bra. Rådgivningen mellom lokalplan og sykehusnivå fungerte ikke alltid godt nok.

Ortopedisk oppfølging

Ortopedisk oppfølging fungerte best for de yngre som ofte fikk jevnlig oppfølging. For de voksne var den ikke-eksisterende.

Psykologi

På området psykologi og nevropsykologi var det store mangler. Det var få som hadde fått gjort evnetester og enda færre som hadde blitt testet nevropsykologisk for å kartlegge sterke og svake sider. Dette er viktig for å tilpasse undervisningen i lys av de læreproblemer som man vet kan være tilstede.

Funnene på dette området kan relateres til at få hadde vært eller var i arbeid eller hadde utdannelse utover videregående skole.

Vi fant at flere voksne hadde liten egenkontroll over sitt eget liv. Utdannelse gjennom skole bør føre til større muligheter for best mulig kontroll av eget liv. Blant annet bør voksne med Duchenne kunne styre sine egne personlige assistenter.

Spesialistmedisinsk oppfølging

For de voksne var den spesialistmedisinske oppfølging dårlig. De som var respiratorbrukere eller hadde andre pustehjelpemidler hadde god kontakt med lungemedisinsk kompetanse på området. Men få hadde en koordinerende oppfølgingsinstans. Likevel fikk alle jevnlig hjerteundersøkelse, selv om resultatet av undersøkelsen ikke ble tolket etter anbefalingene i SOTA i forhold til behov for hjertebehandling.

Bare to fylker hadde et systematisk nevrologisk/habiliteringssystem som koordinerte andre medisinske behov og gjennomførte årlige kontroller etter SOTA. Ingen av de voksne hadde fått årlige hjemmebesøk av et tverrfaglig team slik som SOTA anbefaler.

Organisasjonstilhørighet

De fleste var medlem av FFM, men få var aktive.

Konklusjon

Vår konklusjon etter å ha sett hvordan 48 gutter og menn har det, er at den spesialistmedisinske oppfølging er spesielt viktig i barneårene for å følge progresjon og følge-tilstand tett. I disse årene er det viktig å få til et godt samarbeid med det lokale hjelpeapparat. Det er viktig at man tidlig gir tilbud om avlastning og andre ordninger som kan gjøre guttene mindre avhengig av foreldre.

Ved økende alder er de lokale ordningene innen skole, utdanning, arbeid, hjelpeordninger som sikrer sosialt aktivt liv og bolig, økende viktig. Samtidig vil økende alder også bety at andre medisinske problemer kan oppstå som krever andre spesialiteter enn i barneårene. Derfor er det meget viktig at de voksne har en sentral

Inger Lund Petersen er senterleder ved Kompetansesenter for medfødte muskelsykdommer ved Rikshospitalet.

Reidar Melsom er overlege ved Seksjon for barnenevrologi og habilitering, Ullevål Universitetssykehus

oppfølgingsinstans i spesialisthelsetjenesten som kan koordinere de forskjellige spesialiteter (voksenhabilitering, nevrolog, hjertelege, lungeteam med hjemmerespiratorteam, organisering av samlinger etc). Koordinering og samarbeid er nøkkelford både når det gjelder barn og voksne.

Sosial- og helsedirektoratet redusert til helsedirektorat

Første april endret Sosial- og helsedirektoratet navn til Helsedirektoratet. Dette skjer som en følge av at ansvaret for arbeidet med sosiale tjenester og levekår nylig ble overført til Arbeids- og velferdsdirektoratet. Målet med overføringen er å samle viktig kompetanse innenfor sosial-, velferds- og arbeidsmarkedstiltak under ett tak. Helsedirektoratet beholder ansvaret for arbeidet med sosial inkludering og funksjonshemmede.

Les mer på <http://www.shdir.no/omdirektoratet>

Kilde: www.frambu.no

Offisiell åpning av "Muskelregisteret" i Tromsø

Etter mange og lange forberedende runder, blant annet med konsesjon fra Datatilsynet, fra etiske komitéer og fra sentrale instanser innen Helse Nord, kan vi meddele at Det norske registeret for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer vil bli åpnet i Tromsø 18. juni 2008. Det vil bli en mer fylldig omtale i neste nummer av "Muskelnytt".

Bli registrert

Vi vil blant annet på denne måten også henstille alle medlemmer av FFM til å sørge for å bli registrert i registeret ved å kontakte nærmeste nevrologisk avdeling eller barneavdeling etter åpningen 18. juni. Et slikt register vil hjelpe oss å tallfeste hvor mange brukere vi har under de ulike muskelsykdomdiagnosene. Vi vil få

bedre oversikt over diagnostikk og behandling i denne pasientgruppen, og registeret vil kunne danne grunnlag for prioriteringer av helsetjenester og hjelpebehov.

Kontaktpersoner i registeret:

Konsulent Anna-Kirsti Kvitnes, tlf 77 62 72 17,

e-post: anna.kirsti.kvitnes@unn.no

Nevrolog Eva Stensland, tlf 77 62 70 89,

e-post: eva.stensland@unn.no

Leder for NMK dr. Sigurd Lindal, tlf.

77 62 72 15, e-post sigurd.lindal@unn.no.

Frambu: DM kurs overtegnet

Til DM kurset på Frambu i siste uke i mai har det meldt seg mange flere søkere enn det er plass til. De som ikke har vært på førstegangskurs vil få et tilbud senere.

Kurset retter seg mot personer med dystrofia myotonica som har deltatt på kurs på Frambu tidligere og deres familier og støtteapparat. Tema er bl.a. yrkesvalg og arbeidsliv, genetikk og genetiske undersøkelser, familieliv og ikke minst psykiske aspekter rundt det å ha DM.

Mange ønsket å delta på dette kurset, og Frambu så seg derfor nødt til å avslå søknadene til dem som ikke oppfylte kriteriene, dvs. de som ikke hadde vært på førstegangskurs eller de som hadde vært på oppfølgingskurs tidligere.

Fysioterapeut Vivi Eriksen sier at Frambu har tatt i bruk alle kriker og kroker for å få plass til flest mulig:

-Vi er veldig lei oss for at vi ikke kan ta imot alle. Vi kan i hvert fall love at de som ikke har vært på førstegangskurs vil få et tilbud senere.