

# Oppsummering etter evaluering av tjenestetilbudet for **Duchenne muskeldystrofi**

*Etter anbefalinger fra Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) har NMK-samarbeidet i fellesskap med brukerrepresentanter gjort en systematisk gjennomgang av tilbudet til Duchenne muskeldystrofi (DMD) etter fasemodell prinsippet.*

*Målsetningen med evalueringen er å finne ut om pasientgruppen får dekt sine behov for tjenester. Spørsmål vi stiller er hvilke tjenester yter NMK-samarbeidet i dag? Hvilke tilbud mangler? og hvilke tilbud gis fra andre deler av tjenesteapparatet? Er det kunnskapsmangel, eller behov som ikke er dekt?*

*Fasemodellen» tar utgangspunkt i et meldt behov for kompetansesentertilbud til en sjeldendiagnose/diagnosegruppe, vedtak om sentertilbud og videre frem til siste fase der man gjør en vurdering av hvorvidt gruppen kan ivaretas i det ordinære hjelpeapparatet.*

*Evalueringen viser at brukergruppen fortsatt har behov for tverrfaglig tilbud gjennom kompetansetjenesten. Retningslinjer for oppfølging og behandling av DMD er ikke implementert ennå, og det ordinære tjenesteapparatet har ofte ikke nok kunnskap og erfaring til å overta ansvaret for pasientgruppen.*

## **Anbefalinger**

Det lokale behandlingsteamet for Duchenne muskeldystrofi bør alltid bestå av barne-nevrolog og fysioterapeut/ ergoterapeut, ernæringsfysiolog, psykolog og sosionom som kan ivareta familieperspektivet. I tillegg bør pasientene ha kontakt med et regionalt team som ved behov kan gi konsultasjoner innen ortopedi (kontrakturer, rygg), respirasjon, kardiologi og endokrinologi (benhelse, forsinket pubertet). Regional barnenevrolog sammen med regional fysioterapeut/ergoterapeut bør ha en koordinerende rolle i dette teamet

Hypigheten av kontroller vil variere avhengig av sykdommens fase. Når det gjelder de regionale kontrollene, kan utgangspunktet være en gang i året, men avpasset etter den enkeltes situasjon og lokal kompetanse. Det er viktig at spesialisthelsetjenesten koordinerer kontrollbesøk slik at pasientene slipper å reise mer enn nødvendig. Nært samarbeid mellom lokale og regionale fagfolk er viktig, og lokale og regionale kontroller bør alternere, slik at noen ser gutten minst hvert halvår.

Inngrep som krever narkose bør så langt mulig skje på sykehus der anestesilegene har erfaring med pasienter med DMD.

De internasjonale retningslinjene fra Lancet, sist oppdatert i 2018, er veiledende for oppfølging og behandling av Duchenne muskeldystrofi i Norge.

## **Internasjonale- retningslinjer**

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29395989>

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29395990>

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29398641>

Skandinavisk konsensusprogram 2015: <http://rcfm.dk/diagnoser/duchennes-muskeldystrofi-dmd/nordisk-konsensusprogram-duchennes-muskeldystrofi>.

### **Anbefalinger vedrørende oral helse**

TAKO-senteret ser behovet for et standard oppfølgingsprogram for gutter/unge menn med DMD i Norge, også når det gjelder oralmedisin.

Oppfølging av oral helse og oral funksjon finnes i skandinavisk konsensusprogrammet, kapittel om «Oral hälsa och bettutveckling».

<http://rcfm.dk/diagnoser/duchennes-muskeldystrofi-dmd/nordisk-konsensusprogram-duchennes-muskeldystrofi/>

### **Fagmiljø og kontaktpersoner i Norge**

**For voksne:** Frambu kompetansesenter, Enhet for medfødte og arvelige tilstander (EMAN) ved Oslo Universitetssykehus (OUS), Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN), Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling (NKH) ved Haukeland sykehus, Foreningen for muskelsyke (FFM), Foreningen for muskelsyke ungdom (FFMU).

**For barn:** HABU i fylkene og Universitetssykehusene i alle helseregioner. Enhet for medfødte og arvelige tilstander (EMAN), Nevromuskulært kompetansesenter (NMK), Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling (NKH). Ryggkirurgi ved Oslo Universitetssykehus, Respirasjon ved Oslo Universitetssykehus (Ullevål) Foreningen for muskelsyke ungdom (FFMU) og Foreningen for Muskelsyke (FFM).

### **Diagnoserettede tverrfaglige team utenfor NMK-samarbeidet**

I varierende grad alle HABU i fylkene, og universitetssykehusene Haukeland, St.Olav, Stavanger i tillegg til Oslo Universitetssykehus og Universitetssykehuset Nord-Norge. Størrelse og tyngden i de tverrfaglige teamene varierer etter antall brukere de følger opp.

### **Foreldregruppe på facebook**

Facebookgruppen «Duchenne Norge» er et nyttig møtested for foreldre. De har samarbeidet med Beitostølen helsesportssenter om diagnosespesifikke opphold. De støtter og backer hverandre og arbeider med annen kunnskapsdeling.

**Foreningen for Muskelsyke (FFM)** - <https://ffm.no/> er en organisasjon under Funksjonshemmedes fellesorganisasjon (FFO). FFM organiserer personer (og pårørende) med ulike nevromuskulære diagnoser – for eksempel Duchenne Muskeldystrofi . De har tilbud om likepersonsarbeid som kan dekke et annet behov enn, for eksempel, det fagpersonell kan bidra med.

**FFMU** - <https://ffmu.no/> Foreningen for Muskelsykes Ungdom, FFMU, er ei forening for de mellom 15 og 35 år. FFMU driver med kursvirksomhet, informasjon og likemannsarbeid.

### **Internasjonalt fagmiljø**

Internasjonale fagmiljø som NMK-samarbeidet samarbeider med:

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind i Danmark, Muskelsenteret ved Newcastle universitet, Drottning Silvias barn- og ungdomssjukhus i Göteborg, Treat-NMD og flere.

### **Tilbud fra NMK-samarbeidet siste tre år**

Frambu har arrangert fagkurs, pårørende- og brukerkurs, sommerleirer, og veiledninger. Barneavdeling for nevrofag/EMAN har regionale tverrfaglige konsultasjoner på Barneklubben. NMK arrangerer tverrfaglig kartleggings-konsultasjon i overgangen barn-voksen. Fagkonferanse hvert annet år med LMS kurs.

EMAN og NMK: Har arrangert ulike fagkurs, undervisning og brukerkurs i forbindelse med fagkonferansene.

Barneavdeling for nevrofag/EMAN og NMK har kliniske tverrfaglige tilbud til henviste pasienter

### **Informasjon utarbeidet**

Fagessay i Fysioterapeuten: Fysioterapi ved arvelige nevromuskulære tilstander: Duchenne muskeldystrofi Holtebekk E et al. Fysioterapi ved arvelige nevromuskulære tilstander : Duchenne muskeldystrofi. Fysioterapeuten 2017;9:10-14.

Oversettelse av familieveileder, første versjon (revidert versjon er under arbeid) «Oversikt over forskning på behandling av DMD».

### **Forskning i NMK-samarbeidet**

Det pågår en PhD ved Enhet for medfødte og arvelige tilstander (EMAN) ved Oslo Universitetssykehus, samt en PhD ved Haukeland Universitetssjukehus, i samarbeid med NMK-samarbeidet.

## **Antall treff i litteratursøk på Duchenne muscular dystrophy**

Litteratursøk gjort 29.11.2018 (**Duchenne muscular dystrophy**) Pub Med (10853), Orphanet (80), CINHAL (121) , PsycINFO (3), PEDro (27), ERIC (24).

## **Beskrivelse av Duchenne muskeldystrofi**

### **Hva er Duchenne muskeldystrofi?**

Duchenne muskeldystrofi (DMD) er en alvorlig, sjelden og fremadskridende muskelsykdom som nesten bare rammer gutter, siden genfeilen er knyttet til X-kromosomet. I Norge får rundt 1 per 6 500 levendefødte gutter DMD. Det vil si cirka 5 nye tilfeller av sykdommen hvert år, og vi regner med at 150-200 personer lever i dag med diagnosen. Det er registrert 88 personer med diagnosen i Muskelregisteret pr. 26.03.19.

Sykdommen skyldes en genfeil som særlig gir seg uttrykk i muskelcellene, og fører til at gradvis tap av muskelfunksjon.

Barn med DMD opplever redusert gangfunksjon og en vaggende gange oftest i tidlig småbarnsalder. Det blir vanskeligere å gå, løpe og hoppe, og dermed utfordrende å holde samme tempo som jevnaldrende i lek og aktivitet. Etter hvert blir det vanskelig å reise seg fra gulvet uten å støtte seg med hendene oppetter egne ben (Gowers tegn). Den motoriske utviklingen flater vanligvis ut ved fire- til seksårsalder, og senere tapes gradvis motoriske ferdigheter gjennom hele livet.

### **Utfordringer**

Det er viktig å være oppmerksom på at en del av guttene har kognitive utfordringer og/eller nevro psykologiske vansker. Guttene bør utredes tidlig, slik at tiltak i barnehage og skole kan settes inn. Manglende gangfunksjon og tap av muskelstyrke i overkroppen gir økt risiko for å utvikle skjevhet i ryggstøtten (skoliose). Når gangfunksjonen tapes vil det bli behov for rullestol. Etter hvert vil det bli behov for en personlig assistent for å kunne leve et så normalt ungdomsliv som mulig – også uavhengig av foresatte.

### **Behandlingstilbud**

Det finnes i dag ingen kurativ behandling mot DMD, men det forskes for å finne behandling som kan endre og mildne sykdomsforløpet ved blant annet at mer funksjonelt dystrofin dannes. Mye kan imidlertid gjøres med aktiv symptomatisk behandling (oppfølging ved fysioterapeut, ortoped, ergoterapeut, respirasjonsteam, barnehjertelege, ernæringsfysiolog, endokrinolog og barnenevrolog). Det er viktig at behandlingen samkjøres tverrfaglig.

Det er godt dokumentert at behandling med glukokortikoider (Prednisolon eller Deflazacort) gir bedre muskelstyrke og motorisk funksjon på kort sikt. Behandlingen reduserer også risikoen for utvikling av behandlingskrevende skoliose, og utsetter trolig påvirkning av hjertet og pusten.

Behandlingen er dessverre beheftet med plagsomme og til dels alvorlige bivirkninger for mange av pasientene, og guttene bør derfor følges opp regelmessig av lege med spesiell kompetanse og erfaring med både sykdommen og behandlingen. Levealderen til personer med Duchenne er i dag økt sammenliknet med tidligere.

Translarna ble fra 2016 godkjent som medikamentell behandling for enkelte grupper (mutasjoner).

### **Oppfølging**

Personer med DMD bør følges opp regelmessig med måling av lungefunksjon, og årlig hjertekontroll, også før de fyller 10 år.

Barna med Duchenne muskeldystrofi følges i dag opp lokalt av HABU (habiliteringstjenesten for barn og ungdom). Tilgjengelighet til ulike fagpersoner ved de lokale HABUene er varierende.

Oppfølging av gutter med Duchenne muskeldystrofi er kompleks og krever god tverrfaglig kompetanse og erfaring. Selv om det foreligger gode guidelines er det vanskelig for mindre sykehus å skaffe seg erfaring fordi diagnosen er sjelden.

Frambu kompetansesenter er landsdekkende. De arrangerer ulike kurstilbud hvor deltagere, pårørende og fagpersoner får diagnosespesifikk kunnskap. Sammen finner de gode løsninger for barnehage, skole, arbeid, fritid, eget hjem, eller annet som er aktuelt i løpet av livet. Frambu driver også veiledningstjenester, og mottar jevnlig telefonhenvendelser fra brukere, pårørende og tjenesteytere. Hver sommer arrangeres spesielle kurs (sommerleir) for barn, ungdom og unge voksne med sjeldne diagnoser.

### **Oralmedisinsk oppfølging**

TAKO-senteret er et nasjonalt kompetansesenter for oralmedisinske problemstillinger for personer med sjeldne diagnoser. Personer med Duchenne muskeldystrofi kan ha store oralmedisinske utfordringer og stort behov for hyppig og regelmessig oppfølging i tannhelsetjenesten. Henviste pasienter til TAKO-senteret kan komme til en tverrfaglig konsultasjon hos tannlege og logoped.

### **FOU og ideer**

Livskvalitet, tilrettelegging for godt og selvstendig voksenliv. Det er klart behov for standardisering av oppfølging av brukere i Norge.

**Foreldrerepresentant:** Pasientgruppen har behov for mange koordinerte tverrfaglige tjenester.

Det burde være lik oppfølging uansett hvor i landet du bor. Ønsker standardisert oppfølging med bruk av flytdiagram der alle konsultasjonene koordineres i ett sykehusbesøk. Viktig med helhetlig vurdering og konsultasjon hos erfarne leger som kjenner til diagnosen.

**Brukerorganisasjon:** Tilbakemelding fra brukerorganisasjon påpeke behovet for sentralisert, bred tverrfaglig kompetanse og at det lages nasjonale anbefalinger for standard oppfølging.

TAKO-senteret ser behovet for et standard oppfølgingsprogram for gutter/unge menn med DMD i Norge.

### **Videre plan for oppfølging av resultater:**

1. Utarbeide standardisert oppfølgingsprogram for gutter/unge menn med DMD i Norge, der regionale oppfølging og også oral helse er med.
2. Oversette den nye familieveilederen.
3. Kartlegge tjenestetilbud for voksne med Duchenne.
4. Kartlegge livskvalitet, tilrettelegging for godt og selvstendig voksenliv.
5. Arbeide for likeverdige tjenester til personer med DMD over hele landet ved å spre kunnskap og holde kontakt med behandlingsmiljøene i hele landet.
6. Holde kontakt med foreldre og brukere med diagnose via FFM og FFMU.

