

# Oppsummering etter evaluering av tjenestetilbudet til **Dystrophia myotonica type 1**

*Etter anbefalinger fra Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) har NMK-samarbeidet i fellesskap med brukerrepresentanter gjort en systematisk gjennomgang av tilbudet til Dystrophia myotonica 1(DM1) etter fasemodell prinsippet.*

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

*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.*

*Etter kriterier satt i fasemodellen viser evalueringen at tjenestetilbudet til brukergruppen er i en oppsummerings fase. DM1 er en kompleks sykdom som fortsatt har behov for tverrfaglig oppfølging fra kompetansetjenesten.*

*Det pågår for tiden mange prosjekter som har som mål å gi ny viten og bedre oppfølging av pasienter med DM1.*

## **Anbefalinger om oppfølging**

**Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1** (American Academy of Neurology, september 2018).

<http://cp.neurology.org/content/8/6/507>

Skandinavisk konsensus program fra 2010 :

<http://rcfm.dk/diagnoser/dystrophia-myotonica/nordisk-konsensusprogram-for-dm1/>

## **Viktige punkter i Internasjonal konsensusartikkelen fremhever oppfølging av DM1 (oversatt av NMK).**

- *Før kirurgiske inngrep og bedøvelse gis må leger/tannleger sette seg inn i anestetiske retningslinjer:*

[https://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF\\_LongForm\\_AnesGuidelines\\_01C.pdf](https://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF_LongForm_AnesGuidelines_01C.pdf)

- *Klinikere må være særlig oppmerksomme på symptomer på lungeinfeksjoner og behov for respirasjonsstøtte*
- *Personer med DM1 skal jevnlig ha hjerteundersøkelse som en del av standard oppfølging*
- *Genetisk veiledning er viktig del av oppfølging i forhold til familieplanlegging*
- *Gravide kvinner som har DM1 har større risiko for svangerskapsproblemer og må få god oppfølging under svangerskapet*
- *Personer med DM1 utvikler ofte muskelsvakhet som gir behov for kyndig tverrfaglig oppfølging av lege, tannlege og fysioterapeut/ergoterapeut, logoped, sosionom, ernæringsfysiolog m. flere.*
- *Mange personer med DM1 utvikler cataract, og trenger oppfølging av øyenlege*
- *Spise- og fordøyelsesproblematikk må kartlegges*

- *Informere pasienter med DM1 om at sykdommen også innebærer påvirkning av hjerne. Derfor kan personer med denne diagnosen ha større eller mindre kognitiv svikt og oppmerksomhets problemer*
- *Klinikere må være oppmerksom på sosiale forhold som kan være problematiske*
- *Informere om at det er vanlig med dagtrøtthet*
- *Kartlegge eventuelle stoffskifteproblemer inkludert diabetes-sykdom*
- *Veilede i forhold til fertilitet og eventuelle seksualliv-problemer*
- *Være oppmerksom på spesielle kreftformer som kan forekomme hos personer med diagnosen DM1*

### **Anbefalinger vedrørende oral helse**

Faglige retningslinjer for oppfølging av oral helse og oral funksjon finnes i det Skandinaviske konsensusprogrammet, kap. 11 «Tandhälsa och bettutveckling <http://www.mun-h-center.se> hos pasienter med Dystrofia Myotonika» <http://rcfm.dk/diagnoser/dystrophia-myotonica/nordisk-konsensusprogram-for-dm1/>

Anbefalingene i teksten baserer seg på et stort antall vitenskapelige arbeider fra TAKO-senterets fagkolleger i Sverige (Mun-H-Center, Sahlgrenska Akademien og Göteborgs Universitet), samt klinisk erfaring med ca. 25 års kliniske konsultasjoner og oppfølginger av pasientgruppen. <https://www.researchweb.org/is/vgr/project/254441>

### **Behandlingstilbud**

Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN) ved Oslo Universitetssykehus (OUS og, Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) mottar henviste pasienter fra hele landet og gir veiledning til primærhelsetjeneste og andre som har behov for informasjon.

**Frambu** kompetansesenter gir veiledningstjenester vedrørende enkeltbrukere via videokonferanse, korte individuelle kurs på Frambu, eller reiser til bruker på hjemstedet. Frambu gir system-rettende tjenester, inkludert til helseinstitusjoner, høyskoler, foreninger o.l. Holder brukerkurs, fagkurs og har nettkurs.

**TAKO** Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser - Tilbyr jevnlig lokale utreise-konsultasjoner. Ingen nye pasienter ble registrert i 2018, (pr i dag totalt 27 personer registrert med DM1).

**Rehabiliteringsopphold** ved rehabiliteringssentrene Nord-Norges kurbad, Vikersund kurbad, Kysthospitalet Stavern, eller andre med tilbud til brukergruppen.

## **Fagmiljø og kontakter**

**Voksne/barn:** Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset Nord-Norge, Enhet for medfødte og arvelige nevrologiske tilstander (EMAN) ved Oslo Universitetssykehus, Frambu kompetansesenter, Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser (TAKO), Foreningen for muskelsyke (FFM). Muskelsentret ved Haukeland universitetssykehus.

Kontaktpersoner: Gro Solbakken, Enhet for medfødte og arvelige tilstander (EMAN), Kristin Ørstavik, Enhet for medfødte og arvelige tilstander (EMAN), Anne -Katrin Holmøy, Oslo Universitetssykehus, Terje Nærland, Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NEVSOM).

**Barn:** Enhet for medfødte og arvelige nevrologiske tilstander (EMAN) og Barnenevrologisk seksjon ved Oslo Universitetssykehus v/Magnhild Rasmussen.

**Foreningen for muskelsyke** sender ut velkomstbrev og brosjyre med nyttig informasjon til nye medlemmer. Foreningen tilbyr også likeperson til de som ønsker det.

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

Habiliteringstjenesten for både barn og voksne i ulike helseforetak.

Helse Bergen Haukeland universitetssykehus (Nevrologisk avdeling og Habiliteringstenesta for barn og unge) og Vestre Viken, Habiliteringssenteret, Drammen sykehus har særlig interesse og tilbud til pasienter med arvelige nevrologiske tilstander inklusive DM1.

## **Internasjonale fagmiljø**

Internasjonale fagmiljø som NMK-samarbeidet samarbeider med RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (DK) <http://rcfm.dk/diagnoser/dystrophia-myotonica/nordisk-konsensusprogram-for-dm1/>

Mun-H-Center i Göteborg <http://www.mun-h-center.se>. Barnenevrolog Anne Berit Ekstrøm, Göteborg.

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

Fagkonferanser med brukerkurs hvert annet år, 2016, 2018. Diagnoserettet rehabiliteringsopphold i sept-2016 ved RNNK i samarbeid med NMK. EMAN har undervisning på kurs organisert av Frambu.

Frambu har hatt ulike brukerkurs, pårørende kurs, fagkurs og Frambu-leirer.

## **Informasjonsmateriale utarbeidet av andre**

Det skandinaviske konsensusprogrammet for Dystrophia myotonica

Bok: **Alene sammen**, forfatter Torill Knutsen-Øy. (ISBN 978-82-300-1793-7)

## **Vitenskapelige artikler siste 10 år**

«Major involvement of trunk muscles in myotonic dystrophy type 1”. Solbakken G, Ørstavik K, Hagen T, Dietrichs E, Nærland T. Acta Neurol Scand. 2016;feb

«Kardiomyopati ved arvelig skjelettmuskeldystrofi». Hasselberg NE, Berge KE, Rasmussen M, Früh A, Ørstavik K, Haugaa KH. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2018:138.

### **Litteratursøk på Myotonic dystrophy**

**29.11.2018** PubMed (6495), Orpha.net (29), CINHALL ( 93), PsycINFO ( 1), PEDro (11), ERIC (4)

## **Beskrivelse av Dystrophia myotonica**

### **Hva er Dystrophia myotonica?**

Dystrophia myotonica type 1 (DM1) er en multisystemisk sykdom som i tillegg til muskelaffeksjon kan ramme glatt muskulatur (tarm/blærefunksjon), hjertemuskel og ledningssystem i hjertet (obs risiko for alvorlig hjerterytmeforstyrrelse), søvn, hormonsystemer, blodsukker, syn (tidlig grå stær), hørsel og kognitive funksjoner. Tilstanden skyldes en ustabil repetisjon av et trinukleotid (CTG) på kromosom 19q. Antallet repetisjoner øker ofte fra en generasjon til den neste, noe som oftest fører til mer alvorlige symptomer hos barn enn foreldre (antesipering).

Forekomsten av DM1 varierer i ulike deler av verden men er rapportert å være fra 5-20/100 000. Det er den hyppigste arvelige nevrologiske enkelttilstanden og det er fire ulike undergrupper avhengig av debutalder. Den mest alvorlige er til stede ved fødsel og heter congenital dystrophia myotonica og innebærer at barnet er svært sykt og ofte dør i spedbarnsalder. Ved overlevelse vil disse barna oftest ha alvorlig utviklingshemning. Ved senere debut av symptomer er tilstanden langsomt progredierende. (Helsenorge.no)

### **Utfordringer**

Mange pasienter får etter hvert et betydelig hjelpebehov for daglig fungering blant annet på grunn av kognitivpåvirkning. Tilstanden gir økt dødelighet på grunn av hjerteaffeksjon, spesielt arytmier og påvirkning av respirasjonen. (Helsenorge.no)

### **Oppfølging**

Det finnes ingen spesifikk behandling som kurerer DM1. Hjelpemidler og tilrettelegging er sentralt i oppfølgingen av pasientene. Det er viktig at personer med DM1 eller deres pårørende gjør helsepersonell oppmerksom på diagnosen ved behov for narkose og medisiner for andre sykdommer.

Oppfølging og behandling av tilleggsproblemene kan være avgjørende for livskvaliteten. Fysioterapi, ergoterapi, hjelpemidler og jobbtilrettelegging er viktig for å bedre livskvalitet og unngå utstøting fra utdanning eller arbeidsliv. (Helsenorge.no).

169 personer med DM1 er registrert i Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (Muskelregisteret) pr. 05.02.2019. Man antar at det er en betydelig underregistrering.

## **Forskning og utvikling**

- 1) **EMAN:** Pågående studie om håndfunksjon som del av PhD-prosjekt v/ Hanne Ludt Fossmo (ikke fullfinansiert ennå)
- 2) Pågående prosjekt om kognitiv affeksjon hos barn med Dystrophia myotonica v/ Magnhild Rasmussen.
- 3) Oppstart av prosjekt om trening og Dystrophia myotonica ved Idrettshøgskolen i samarbeid med EMAN, foreløpig kun delfinansiert fra NKSD, men planlagt PhD
- 4) EMAN har planlagt oppstart av et prosjekt i 2019 i samarbeid med brukerrepresentant Toril Knutsen-Øy. De vil utarbeide en informasjonssperm til bruk for pasienten selv, pårørende og andre helsearbeidere/coordinator der pårørende enten ikke har mulighet til å være aktiv selv, eller ikke finnes.

## **Innspill fra brukerrepresentant:**

- Pårørendes stemme er viktig i oppfølgingsprosess og i fagkurs, i tillegg til brukerens stemme.
- Vellykket behandling av personer med Dystrofia myotonica type 1 krever en tverrfaglig tilnærming.
- Standardisert sjekklister kan være et hjelpemiddel i god og helhetlig oppfølging. Individuell tilpasning er nødvendig. De internasjonale retningslinjene vil kunne danne viktig grunnlag.
- Fagpersoner må være oppmerksom på tendenser til underrapportering av helseproblemer fra pasientene, og være proaktive i oppfølgingen.
- Pårørende er en viktig ressurs
- Vær særlig oppmerksom på psykisk helse og livskvalitet
- På grunn av at få leger kjenner til diagnosen bør det være faste leger på poliklinikkene som følger og blir kjent med pasienter med DM1.
- Faste helsearbeidere/koordinator i kommunen.

## **Ønske fra brukerorganisasjonen**

**Foreningen for muskelsyke (FFM)** ønsker at NMK-samarbeidet fortsetter å gi tilbud til DM1 selv om det i modellen skisseres en høy prevalens. DM1 er en lite kjent diagnose og mange har behov for oppfølging fra kompetansetjenesten.

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

Det planlegges pårørende kurs ved EMAN. Informasjonssperm lages for pårørende/koordinatorer for oppfølging av DM1

Det må gjøres oppmerksom på at DM1 er en systemsykdom der flere faktorer er involvert. Viktig å få frem at faste leger og helsearbeidere møter pasienten til konsultasjon. Konsultasjonen må også ha fokus på psykisk helse og livskvalitet.

Standardisert sjekklister kan være et hjelpemiddel i god og helhetlig oppfølging. Individuell tilpasning er nødvendig. De internasjonale retningslinjene vil kunne danne viktige grunnlag.

Det er et pågående prosjekt om kognitiv affeksjon hos barn med Dystrophia myotonica v/ Magnhild Rasmussen.

TAKO-senteret ser behovet for et standard oppfølgingsprogram for personer med DM1.

Tannleger må videre henvise pasienten til TAKO.