





- Det er kommet signaler om at saken tas opp på styremøte i Euro-NMD i november, og ved eventuell godkjenning vil medlemskapet mulig komme fra 01.01.22.
- På ERN-fagdag i regi av NKSD 18.06 diskuteres erfaringer med ERN både internasjonalt og nasjonalt. Nettverkene gir store muligheter, men det er også flere juridiske og personvernmessige barrierer som enn så lenge skaper utfordringer i Norge. Dette gjelder spesielt de kliniske pasientsystemene som benyttes.
- Hvis Norge mener det er viktig med deltakelse i ERN, er det også nødvendig å se på finansiering slik at fagpersoner kan delta.
- **Vedtak:** *Saken tas til orientering og diskusjon. Diskusjon på nasjonalt nivå knyttet til finansiering for å få til klinisk deltakelse i nettverkene synes nødvendig. Senterrådet holdes orientert om endelig beslutning fra Euro-NMD.*

### Sak 9/2021

#### Rapportering i NKSD v/Andreas Rosenberger

- NKSD har satt sammen en arbeidsgruppe, ledet av Andreas Rosenberger, med mål om å harmonisere rapporteringen på tvers av sentrene i NKSD. Det har tidligere vært tatt opp i Senterrådet at det er ønskelig å gå over til felles excel-mal for årsrapport og virksomhetsplan (VP) i tjenesten. Dette blir en del av arbeidsgruppens arbeid, og malene planlegges sendt ut ca. 10 september som tidligere år.
- Noen rapporteringsvariabler vil ikke være like aktuelle for alle sentre, og det kan også være teknisk utfordrende å få ut noe av informasjonen som kreves til årsrapport -21. NKSD-leder forventer ikke at dette skal være løst i løpet av høsten, men målet er fullverdig planlegging for og rapportering fra 2023. Arbeidsgruppen vil evaluere arbeidet etter innlevering og godkjenning av VP-22 og årsrapportering -21
- Senterrådet vil få gjennomgang av de nye malene for rapportering på høstmøtet.
- **Vedtak:** *Saken tas til orientering og følges opp på neste senterrådsmøte. Senterrådet stiller seg positivt til nye rapporteringsmalere.*

### Sak 10/2021

#### Informasjon om sentrale prosjekter og planer høsten -21 v/Andreas, Kristin og Simen

- NMK
  - Studien «FKRP-relatert LGMDR9 i Norge- en kohortestudie» tar inn de siste pasientene til klinisk undersøkelse i runde 1 i løpet av høsten. Ny forespørsel om deltakelse sendes til de som tidligere ikke har svart, eller har samtykket til journalinnhenting. 102 deltakere har samtykket til deltakelse enten klinisk eller journalinnhenting per juni. 47 har vært til klinisk forskningsopphold. 2-årsoppfølging starter fra jan-22.
  - «Calpain3-relatert LGMD D4 - Prevalens og fenotype av dominant calpain3-relatert limb-girdle muskeldystrofi, type D4 (LGMD D4)» v/Kjell Arne Arntzen har fått samtykke til journalinnhenting og besvart livskvalitetsskjema fra 90 deltakere. Sammenstilling og videre arbeid gjennom høsten.



- To masterprosjekter i klinisk nevrologisk fysioterapi samler inn data på NMK-pasienter. «*Opplevelsen av graviditet hos kvinner med Charcot-Marie-Tooth sykdom*» v/Nikolette Boda og «*Intensiv og individualisert fysioterapi for bedring av gange og balanse hos personer med Charcot-Marie-Tooth sykdom- en single subject design studie*» v/Linn H. Brekke. Begge veiledes av Andreas Lahelle.
- Webinar for fagpersoner om fotens rolle for gange og balanse hos nevromuskulære pasienter avholdes innen utgangen av sep -21.
- Innsamling av ultralydmateriale fra normalpopulasjon (80 friske personer 16-80 år) v/Hæstad, Rosenberger og Müller. Utgangspunkt for diagnostikk og videre forskning.
- Målsetning å avholde LMS-brukerkurset «*Stressmestring i hverdagen del 2*» innen jan-21. Del 2 er utsatt fra mai -20 grunnet covid-19.
- Dialog med Forusklinikken i Stavanger om å avholde 3-dagers klinisk fysioterapikurs før jul. Utsatt fra høsten -20. Kurs på Kastvollen rehabiliteringssenter våren -22.
- Ferdigstille sjelden.no nettkurs om fysioterapi ved nevromuskulære tilstander
- Fortsetter samarbeid med EMAN, Frambu og FFM om andre planlagte/igangsatte prosjekter.
- EMAN
  - Mange pågående og planlagte prosjekter som skissert i virksomhetsplan, noen avhenger av videre finansiering.
  - Dystrophia Myotonica 1 (DM1)
    - «*Trunk Muscle Impairments and Pain in Myotonic Dystrophy type 1-Association to CTG size and Function*» PhD-avhandling v/Gro Solbakken, veileder K. Ørstavik er innlevert og ved godkjenning sannsynlig disputas oktober/November 2021.
    - «*Kognitive utfall ved DM1 hos barn og unge*» v/ Magnhild Rasmussen med flere. Studien gjennomført men ønsker å supplere med ytterligere genetikk, avventer REK.
    - «*Symptomer, utfallsmål og behandling av arm- og håndfunksjon ved Dystrofia Myotonica type 1*» v/Hanne Ludt Fossmo. Søkes om opptak PhD-programmet UiO høst 2021. Har ett års full finansiering. K. Ørstavik biveileder.
    - «*Trening og effekt på muskulatur ved DM1*» v/ Vilde Handegaard, NiH. EMAN bidrar med rekruttering av deltagere og medisinsk ansvar. Oppstart sannsynlig høst 2021.
  - SMA
    - «*SMA-behandling av barn i Norge med Nusinersen*» PhD prosjekt v/ Merethe Wik veiledere Sean Wallace, Magnhild Rasmussen.
    - «*SMA og ernæring*». I samarbeid med prosjektet over og under ledelse av Marianne Nordstrøm.
  - CMT
    - «*På vei til bedre helse hos Charcot-Marie-Tooth-a mixed method study*» planlagt PhD Aristomo Andries med K. Ørstavik som hovedveileder. Søknad videre på forskning til DAM. Avklares i



oktober 2021. Ferdigstiller en pilotstudie, samt har en artikkel med major revision innenfor samme tema nå.

- «*Bruk av hostemaskin med ulike innstillinger*» Mastergradsstudie v/Gry Cecilie Dalby, avsluttes desember 2021.
- «*Atrogryposis multiplex congenita*» planlagt PhD studie med utgangspunkt fra TRS, men med nevrolog som PhD kandidat og K Ørstavik biveileder. Foreløpig fått finansiering for å gjennomføre en review, men søker om HSØ-midler.
- Pårørendeperm for pårørende til personer med Dystrophia Myotonica er ferdig. Planlagt og tidligere utsatt fysisk pårørendesamling utsettes til januar -22.
- Ellen Annexstad har 1 artikkel igjen i PhD-prosjektet «*Duchenne muscular dystrophy in Norway*». Veiledes av Magnhild Rasmussen.
- Arrangerer tverrfaglig fordypningsseminar om oppfølging ved Duchenne muskeldystrofi (se Frambu).
- Arrangerer fagdag «*Rare neuromuscular disorders in children- a new era!*» den 19.november. Internasjonale og nasjonale foredragsholdere. Også en hyllest av Magnhild Rasmussens innsats for barnefeltet i Norge. Alle enheter bidrar med finansiering og deltakelse.
- Frambu
  - I september skal vi delta i arrangementet «*Tverrfaglig fordypningsseminar i behandling og oppfølging av personer med diagnosen Duchennes muskeldystrofi*», et samarbeid mellom Sophies Minde Ortopedi, EMAN og Frambu
  - I oktober arrangeres brukerkurs for CMT 0-18 år + fagkurs som omhandler tilrettelegging i hverdagen med blant annet bidrag fra NMK v/Kjell Arne Arntzen, HABU Trondsletten m.fl.
  - I desember arrangerer vi fagkurset «*Graviditet og nevromuskulær sykdom*», et samarbeid med EMAN og NMK
  - I løpet av høsten arrangeres to diagnoseovergripende kurs for barn med en sjelden diagnose 0-5 år
  - Stiftelsen Frambus nye enhet Leve Nå arrangerer to ukesopphold for familier med barn med livstruende og livsbegrensede tilstander. I tillegg arrangerer Leve Nå helgesamling for familier som har mistet barn.
  - Digitalt leirtilbud «*Jakten på sommeren*» i uke 29
  - Gjennom høsten satses det videre på webinarer og også nettbaserte støttegrupper for søsken.
  - *Kosthold og fysisk aktivitet hos personer med hypokalemisk periodisk paralyse*. Prosjektleder er klinisk ernæringsfysiolog PhD Marianne Nordstrøm. Dette er en kartleggingsstudie og et samarbeidsprosjekt med EMAN og NMK.
  - *RareSLEEP* ser nærmere på søvn, smerter og mental helse ved sjeldne diagnoser og tar for seg 7 diagnosegrupper hvor CMT, DM 1 og 2 og limb girdle muskeldystrofi er de nevromuskulære tilstandene. Det er ønskelig med 20-30 deltakere per diagnosegruppe. Per nå har vi 96 deltakere (35 med CMT, 7 med DM1 og 2 og 18 med LGMD).



Datainnsamling på de ca. 40 første er fullført, men foreløpig ikke analysert. (Psykologisk institutt, NevSom, NMK, SSD, Vestre Viken og brukerforeninga NASPA).

- Kartlegging av kognitiv funksjon hos barn og unge som har CMT med prosjektleder spesialpedagog PhD Heidi Nag. Samarbeidsprosjekt med NMK v/ Kjell Arne Arntzen.
- «*Styrket mestring ved økt helsekompetanse*» ved seniorforsker PhD Una Stenberg, Frambu. Studien består av en omfattende systematisk gjennomgang av litteraturen (arbeidspakke 1) og en kvalitativ studie (arbeidspakke 2). Samarbeid med EMAN, NMK, TRS, NK-SE, Torill Knutsen-Øy.
- Nye ferdigstilte nettkurs: Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT) i voksen alder og Facioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHD) i voksen alder

**-Vedtak:** *Saken tas til orientering.*

## Sak 11/2021

### Aktuelt fra Muskelregisteret v/Andreas Lahelle

- Muskelregisteret fikk varsel om tap av nasjonal status i 2020. Det har vært en tidkrevende og omfattende prosess for å svare ut de forbehold som ekspertgruppen og etterhvert interregionalt fagdirektørmøte har hatt til videre drift. Det er laget en plan for videre prosess som skal fremme kvalitetsutviklingsprosjekter. Registeret har nå over 60% dekningsgrad, noe som er en viktig milepæl. Videre nasjonal status er fortsatt uavklart.
- Etter at tidligere daglig leder/registerkoordinator gikk inn i ny stilling fra juni - 21, har det vært en utlysingsprosess etter ny person inn i stillingen. Dette er ikke avklart p.t, det var ingen søkere ved første utlysning. Ny utlysning vil henge tett sammen med videre nasjonal status, og også interne prosesser med mulig omorganisering av registerdrift ved UNN.
- Ny faglig leder, Andreas Lahelle, jobber med å få avklart veien videre når det gjelder nasjonal status, og det jobbes i linja i UNN med å avklare hvordan 50% midler til registerkoordinator skal forvaltes.
- **Vedtak:** *Saken tas til orientering. Senterrådet mener Muskelregisteret må jobbe hardt for å vise at det kan gjøre jobben sin. Utvikle kvalitet er sentralt, og man må få omsetning for data som ligger der. Kvalitetsbrister nasjonalt må det jobbes med å utbedre, og innspill fra fagmiljøene er verdifullt i så måte. Senterrådet er bekymret for tap av nasjonal status.*

## Sak 12/2021

### Status nyfødtscreening og nye medikamenter SMA v/Sean Wallace

- SMA er vedtatt og [forskriftsfestet](#) inn i nyfødtscreeningen i Norge fra 01.09.21 etter en lengre søknadsprosess til Helsedirektoratet, og etterfølgende høringsrunde fra HOD. Dette er en gledelig nyhet og gir mulighet for tidlig oppstart med årsaksrettet behandling, helst før 2-ukers alder ved funn.
- Presentasjon av aktuelle medikamenter, der Spinraza per i dag er godkjent av Beslutningsforum, mens Risdiplam og Zolgensma venter beslutning. Zolgensma vil bli første medikament med resultatbasert finansieringsmodell dersom godkjenning. Alle tre er godkjent av FDA og EMA.



- Muskelregisteret med nye medikamentmoduler kan bli viktig. Treat-NMD har laget kart over mål som er viktige, og forskjellige nasjonale registre bygges opp på deres registermal.
- **Vedtak:** Senterrådet tar saken til orientering. Forskjellige medlemmer av senterrådet opplever nå et stort trykk fra industrien både mot fagpersoner, registre og brukerforeninger for å få møter og presentere aktuelle saker som er knyttet til SMA-behandling.

### Sak 13/2021

#### Eventuelt

- Neste senterrådsmøte foreslås tentativt til 18.11 i tilknytning til barnemuskelseminar i regi av EMAN den 19.11. Fortrinnsvis et fysisk møte om mulig.

Ivar Aleksander Hagen  
Senterrådsleder

Andreas Rosenberger  
Senterleder  
Sekretær i senterrådet