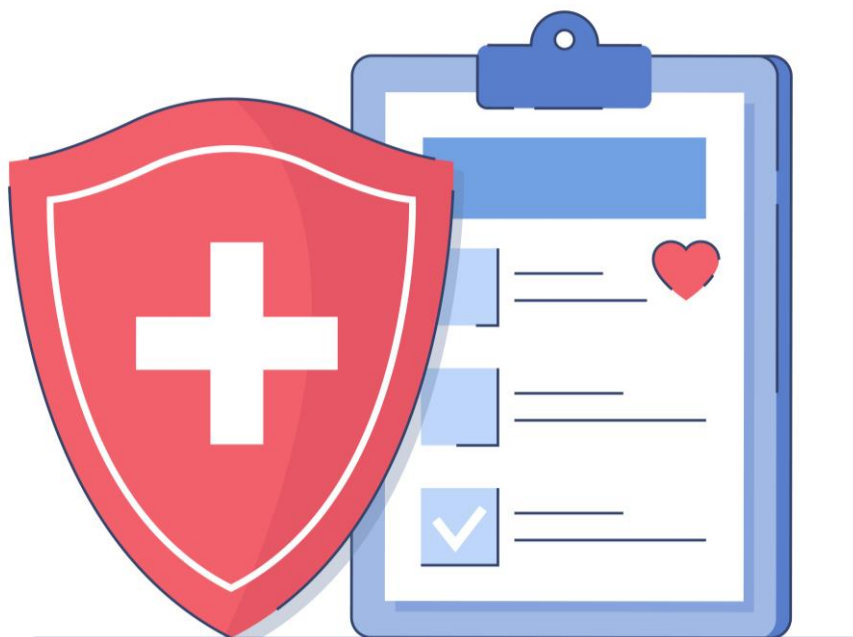


INFORMASJONSPERM OM DYSTROFIA MYOTONIKA TYPE 1

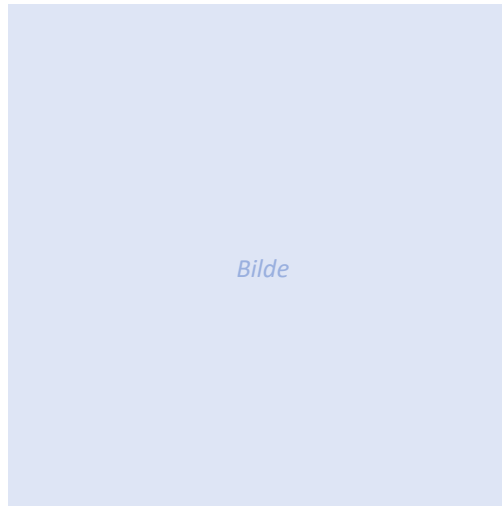


Denne permen inneholder informasjon som er viktig å ha kjennskap til i møte med personer med Dystrofia myotonika type 1.

Informasjonspermen er delt inn i to deler:

- 1. KRITISK INFORMASJON VEDRØRENDE DYSTROFIA MYOTONIKA TYPE 1**
- 2. INFORMASJONSPERM FOR DYSTROFIA MYOTONIKA TYPE 1**

Denne informasjonspermen tilhører:



FULLT NAVN:

FØDSELSNUMMER:

TILLEGGS-DIAGNOSE(R):

NAVN OG TELEFON TIL NÆRMESTE PÅRØRENDE:

NAVN OG KONTAKTINFORMASJON FASTLEGE:

NAVN OG KONTAKTINFORMASJON SPESIALIST/NEVROLOG:

SE VEDLAGT MEDISINLISTE:

Innhold

1. KRITISK INFORMASJON VEDRØRENDE DYSTROFIA MYOTONIKA TYPE 1	9
Kort om diagnosen	9
Respirasjonen	9
Hjerteaffeksjon	9
Mage-/tarmproblematikk	9
Endokrine forstyrrelser	9
Kommunikasjon	9
Fatigue	9
Kognitiv affeksjon	10
Medikamenter	10
Narkose.....	10
2. INFORMASJONSPERM FOR DYSTROFIA MYOTONIKA TYPE 1	11
Hensikten med Informasjonspermen	11
«Informasjonsperm for dystrofia myotonika type 1» bør deles ut ved diagnosetidspunkt	11
Dystrofia myotonika type 1 (DM1)	13
Symptombildet	13
Manglende oppmøte til time/avtale	13
Registrering av sykdom og kritisk informasjon i kjernejournal.....	13
Medisinsk informasjon	15
Anestesi	15
Generelle medikamentelle hensyn	15
Spesialistoppfølging	15
Andre medisinske tilstander som ofte forekommer ved dystrofia myotonika type 1	17
Kognitiv affeksjon	17
Mage-/tarmproblematikk	17
Endokrine (hormon) forstyrrelser	17
Fatigue	17
Smerter og myotoni.....	17
Økt forekomst av visse krefttyper	18
Kjeve/munn	18
Tannhelse og munnhygiene.....	18
Genetisk veiledning	19
Habiliteringstjenesten.....	19
Nevropsykolog/nevropsykologisk utredning	19
Klinisk ernæringsfysiolog	19
Individuell plan og koordinator	21
Individuell plan	21
Individuell plan; en forbindelse mellom spesialist- og primærhelsetjenesten	21
E-læring om individuell plan	21

Informasjon og planlegging/tilrettelegging ved arrangerte møter	21
Koordinator.....	22
Psykososial oppfølging	23
Samtaletterapeut - psykolog/ psykiatrisk sykepleier ved DPS/ sosionom	23
Psykiatrisk oppfølging	23
Parterapeut/sexolog.....	23
Økonomiske rettigheter og NAV	25
NAV	25
Juridiske forhold	25
Fullmaktsbrev	25
Framtidsfullmakt.....	25
Individuell oppfølging	27
Fysioterapi og ergoterapi.....	27
Logoped	27
Fysisk aktivitet	27
Hjelpemidler og tilrettelegging.....	27
Ortopediske hjelpemidler	27
Aktivitetshjelpemidler	27
Kognisjon og kognitive hjelpemidler.....	28
Tilrettelegging av bolig (og arbeidsplass)	28
Rehabilitering.....	28
Rehabiliteringsopphold.....	28
Overføring tilbake til kommunen/bydelen etter endt rehabiliteringsopphold	28
Hvordan søke plass på et rehabiliteringssenter	28
Rehabiliteringstilbud i Norge	29
Pårørende ved DM1	31
Pårørendes viktige rolle for personen med DM1	31
Samtaletterapi for pårørende	31
Parterapeut/sexolog.....	31
Familievernkontoret	31
Tjenestetilbud og informasjon for pårørende.....	31
HelseNorge	31
Pårørendealliansen	32
PIO – Pårørendesenteret i Oslo	32
Likepersonstjenesten til FFM.....	32
Barn som pårørende ved DM1	32
Direkte til de pårørende fra en pårørende	33
Informasjon for helsepersonell	34
Helsedirektoratets pårørendeveileder	34
Kontaktpunkter og informasjonskilder	35
Foreninger.....	35
Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)	35
Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid	35

Tips til nettsider og andre tjenesteaktører	37
Sjelden.no	37
Sjeldentelefonen.....	37
Podkaster, video og bok.....	37
SyktFrisk.....	37
Frambupodkasten.....	37
Webinar om «Brukermedvirkning ved kognitiv funksjonsnedsettelse eller utviklingshemning»	38
Video om livet som dobbeltpårørende.....	38
Boken «Alene Sammen».....	38
Lenker til kilder i teksten.....	39
Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser:	39
Acknowledgement	41
Referanser.....	43

1. KRITISK INFORMASJON VEDRØRENDE DYSTROFIA MYOTONIKA TYPE 1

Etter denne delen; «Kritisk informasjon vedrørende dystrofia myotonika type 1» (akutt-delen) følger mer utførlig opplysninger om tilstanden som kan være nyttig for alle deler av behandlings- og tjenesteapparat.

Kort om diagnosen

Dystrofia myotonika type 1 (DM1) er en arvelig progredierende muskelsykdom. I tillegg til å gi svakhet og stivhet (myotoni) i muskler affiserer tilstanden mange andre organer og funksjoner. Dette er viktig å kjenne til for de som skal behandle pasienter med denne diagnosen. Mer utfyllende informasjon om sykdommen og anbefalt oppfølging finnes lenger ut i denne informasjonsspermen.

Respirasjonen

Respirasjonen er ofte affisert hos pasientene og skyldes i hovedsak svakhet i muskulatur, både i øvre luftveier og respirasjonsmuskler (gir restriktiv lungefunksjonssvikt). Enkelte må ha respirasjonsstøtte, spesielt om natten. På grunn av affeksjon av tygge- og svelgefunksjonen (aspirasjonsrisiko) og nedsatt hostekraft har de økt risiko for pneumoni (lungebetennelse). Det er også rapportert nedsatt respiratorisk respons på utilstrekkelig oksygentilførsel (hypoksi) og høy konsentrasjon av karbondioksid i blodet (hyperkapni), noe som særlig er viktig å kjenne til ved akutt sykdom.

Hjerteaffeksjon

DM1 gir økt risiko for AV-blokk, atrieflimmer og ventrikulær arytmi. I tillegg utvikler en del kardiomyopati (sykdom i hjertemuskulatur).

Mage-/tarmproblematikk

Myotonien affiserer også tarmen. Det er derfor vanlig med avføringsproblemer, både diare og obstipasjon. Mange rapporterer magesmerter og dysmotilitet (forstyrrelser i tarmmuskulatur) og dette fører til innleggelse med spørsmål om ileus (tarmslyng). I tillegg er det mange som sliter med kvalme og problemer med å få i seg næring. Disse symptomene kan forsterkes ved akutt sykdom og være med på å forlenge og komplisere rekonvalesenstiden.

Endokrine forstyrrelser

Økt risiko for blant annet diabetes og hypothyreose (lavt stoffskifte).

Kommunikasjon

DM1 gir svakhet i ansiktsmuskler og ofte ptose (hengende øyelokk). Dette gjør at pasientene kan ha snøvlete og utydelig tale og kan bli oppfattet som ruset.

Kognitiv affeksjon kan også være en medvirkende faktor til utfordringer med kommunikasjonen (se mer utfyllende nedenfor under «kognitiv affeksjon»). Det er stor variasjon innad i gruppen.

Fatigue

Uttalt fatigue (vedvarende tretthet) og økt søvnbehov er ofte rapporterte symptomer. Dette påvirker rekonvalesenstid ved akutt sykdom/inngrep.

Kognitiv affeksjon

Mange med DM1 får kognitiv affeksjon, ofte som ledd i progresjonen. Typiske symptomer på dette er mangel på initiativ og lite sykdomsinnsikt. Ved tidlig symptomdebut vil en del ikke ha mulighet for å følge vanlig skolegang eller komme i arbeid. Dette vanskeliggjør anamnese også i akutsituasjoner. **Det er svært viktig å innhente komparentopplysninger fra nærmeste pårørende eller brukerstyrt personlig assistent (BPA)/hjemmesykepleie som kjenner pasienten godt. Ledsager til avtalte medisinske kontroller og møter med tjenesteapparatet er viktig.**

Medikamenter

Bruk av opiatere og benzodiazepiner bør unngås på grunn av risiko for hypoventilasjon (underventilering). På den annen side må dette veies opp mot risiko for sen rekonvalesens og mobilisering etter inngrep.

Narkose

Viktige punkter å ta hensyn til før en eventuell narkose:

- Avklaring av eventuell kardial affeksjon og spesielt arytmi før inngrep
- Avklare respirasjonsfunksjon før inngrep hvis mulig
- Prioritere regional- og lokalanestesi hvis det er gjennomførbart
- Vær obs på mer uttalt CNS/bevissthetspåvirkning ved bruk av medikamenter som opiatere, benzodiazepiner, propofol og barbiturater
- Unngå succinylcholin og neostigmin på grunn av økt risiko for myotoni og elektrolyttforstyrrelser
- Lengre oppvåkningstid og overvåkning enn andre pasienter med eventuelt forbigående behov for respirasjonsstøtte som BiPAP og ev pacemaker ved arytmi
- Behov for lengre og mer aktiv rehabilitering også på grunn av forverring av muskelsymptomer knyttet til atrofi som kan relateres til inaktivitet

Se ellers <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

2. INFORMASJONSPERM FOR DYSTROFIA MYOTONIKA TYPE 1

Hensikten med Informasjonspermen

Hensikten med å utvikle en informasjonsperm for dystrofia myotonika type 1 (DM1) er for å informere personen med diagnose, pårørende og det nærmeste tjenesteapparatet om de viktigste aspektene ved diagnosen og i oppfølgingen. På denne måten kan personen med DM1 få et tilbud som følger oppdaterte retningslinjer. Mye av informasjonen i dette dokumentet er hentet fra ["Dystrofia myotonika \(DM1\) Skandinavisk konsensusprogram"](#). Informasjonspermen er en kortfattet versjon som er ment å gi en enkel oversikt over tilstanden.

Personen med diagnose (og eventuelt pårørende) skal selv være ansvarlig for å fylle ut informasjon for akutt delen og medbringe permen i møte med relevante aktører.

«Informasjonsperm for dystrofia myotonika type 1» bør deles ut ved diagnosetidspunkt

Permen er utviklet i samarbeid med Torill Knutsen-Øy, som er dobbeltpårørende, og Enhet for medfødte og arvelige muskeltilstander (EMAN) ved Oslo Universitetssykehus.

Både akutt- og informasjonsdel anbefales å ta i bruk for å sikre at alle i helsevesenet og i tjenesteapparatet til personer med DM1 er informert om tilstanden og dens kompleksitet. På denne måten kan man sikre riktig behandling og oppfølging.

Dystrofia myotonika type 1 (DM1)

Dystrofia myotonika type 1 (DM1) er en sjelden, arvelig, langsomt progredierende nevromuskulær sykdom som opptrer hos mellom 1/6000 og 1/8000 individer globalt. Det er en autosomal dominant sykdom og skyldes økt antall CTG-repetisjoner på kromosom 19. Tilstanden beskrives gjerne som en multisystemsykdom på grunn av affeksjon av funksjoner i ulike organer og vev, og dermed symptomer som ikke bare skyldes muskelpåvirkningen. Typiske symptomer i muskulatur er muskelsvekkelse, atrofi (musklene blir mindre) og myotoni. Det siste beskrives gjerne som stivhet eller manglende evne til å slappe av i en muskel etter at den er brukt. I tillegg kan hjertet, hjernen, indre organer og det endokrine systemet bli affisert. Som følge av svakhet i muskulatur aksialt (rygg- og magemuskler, samt nakke) og i mellomgulvet kan man få nedsatt respirasjonsfunksjon. Det er ikke alltid en klar sammenheng (korrelasjon) mellom hvilke symptomer og plager en får og antall CTG-repetisjoner. Men ofte er det en sammenheng mellom høyt antall CTG-repetisjoner og tidligere sykdomsdebut og alvorlighetsgrad. Dystrofia myotonika type 1 klassifiseres i 5 ulike kategorier etter sykdomsdebut, symptomer og antall CTG-repetisjoner.

Det finnes per i dag ingen kurativ behandling av DM1 og det har inntil nylig ikke eksistert forskningsbaserte retningslinjer knyttet til oppfølging. I tillegg til sykdommens kompleksitet og alvorlighetsgrad har dette medført en variert oppfølging og tilbud til denne gruppen. Både her til lands og internasjonalt har de færreste tverrfaglig oppfølging i helsevesenet, i tillegg til at helsepersonell i liten grad har erfaring med pasientgruppen. I 2018 kom oppdaterte internasjonale konsensusbaserte retningslinjer som har til hensikt å sørge for bedre oppfølging og behandling.

Symptombildet

Symptombildet og progresjon varierer i stor grad, og det er derfor vanskelig å følge en forutbestemt protokoll, samt at det er utfordrende å forutse forløpet hos den enkelte. Derfor er det spesielt viktig å være bevisst på de ulike symptomene som kan forekomme ved dystrofia myotonika type 1 da selv beskjedne symptomer kan være uttrykk for en mer alvorlig tilstand. Dette er ting man særlig bør være oppmerksom på:

- Respirasjonsproblemer i form av tung pust, hodepine om morgenen, snorking og pustestopp om natten
- Hjerteaffeksjon med for eksempel hjertebank og besvimelser
- Svelg- og tyggevansker
- Gastrointestinale symptomer og sterke magesmerter
- Kognitive og psykiske utfordringer

Manglende oppmøte til time/avtale

Basert på erfaringer fra pårørende, tjenesteapparatet og helsevesenet er det mange med DM1 som ikke møter til innkalte eller avtalte timer. Det er svært viktig at personen får flere tilbud om ny avtale, samt at oppfølging ikke opphører tross manglende oppmøte eller beskjed om avlyst time.

Årsaken til manglende oppmøte og kommunikasjon om avtaler kan knyttes til kognitiv affeksjon, manglende innsikt i egen situasjon og manglende initiativ. Se mer utfyllende informasjon under «kognitiv affeksjon».

Registrering av sykdom og kritisk informasjon i kjernejournal

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser anbefaler at personer med dystrofia myotonika type 1 får registrert diagnose og kritisk informasjon knyttet til tilstanden i kjernejournalen.

HelseNorge skriver generelt om å registrere viktig informasjon:

«Sykdomshistorikken din, og kritisk informasjon om deg, er informasjon om din helse som de som behandler deg trenger for å gi rask og riktig helsehjelp. Har du kritisk informasjon som helsepersonell ikke vet om, kan det føre til at du får feil eller forsinket behandling».

Lege kan i samråd med personen med DM1 registrere diagnose, og du kan selv registrere tilleggsinformasjon. Det anbefales at du snakker med din fastlege eller nevrolog som følger deg om å registrere dette korrekt.

Norsk nevrologisk kompetansesamarbeid anbefaler følgende tekst registrert i kjernejournalens kritiske informasjonsfelt:

Dystrofia myotonika type 1 (DM1) er en multisystemsykdom som i tillegg til muskelsykdom kan ramme andre organer, inkludert hjertet (arytmi). Redusert mimikk gjør at ansiktsuttrykk kan mistolkes. Muskelsvakhet og dårlig balanse fører ofte til fall.

Narkose

OBS: Respiratorisk og kardial tilstand. Det kan oppstå myotoni i tunge/kjeve som kan gi intubasjonsvansker. Økt følsomhet for muskelavslappende medisiner, narkosegasser og nevrologiske blokkere. Overvåkes etter narkose. Lokal bedøvelse og nitrogenoksid er trygt ved mindre inngrep.

Pustestøtte

Kronisk respirasjonssvikt er vanlig med DM1. Ved behov for O₂-tilskudd må pasienten overvåkes.

Ved bruk av O₂ er det viktig å utøve forsiktighet da dette kan føre til retensjon av CO₂. Konferer med lungelege.

Medisinsk informasjon

Anestesi

På bakgrunn av mulig affeksjon av hjertet, respirasjonen, gastrointestinale utfordringer (som tarmparalyse) og muskulære funksjoner, står de i økt fare for komplikasjoner ved anestesi. Det bør derfor tas ekstra hensyn i pre- og postoperative faser ved inngrep med særlig oppmerksomhet på apné, respirasjonshekkende legemidler, aspirasjon, i tillegg til kardial overvåkning.

På myotonic.org sine nettsider kan man sette seg inn i retningslinjene (<https://www.myotonic.org/mdf-releases-updated-anesthesia-guidelines>)

«Personer med dystrofia myotonika type 1 er hypersensitive for sedative (avslappende) midler og har paradoksale reaksjoner på polariserende muskelrelaksantia og må gi beskjed om sin sykdom ved all legekontakt».

<https://nevrologi.legehandboka.no/handboken/sykdommer/nevromuskulære-sykdommer/sykdommer-og-symptomer/dystrofia-myotonica/>

Generelle medikamentelle hensyn

Antibiotika

Ved behov for antibiotika er det viktig å være bevisst på at dette kan medføre økt mage-/tarmproblematikk.

Medikamenter som kan påvirke respirasjonen

Det bør også utvises forsiktighet ved utskriving av medikamenter som kan påvirke respirasjonen som for eksempel benzodiazepiner og opiater.

Vaksinasjon bør prioriteres

Vanligvis anbefaler vi influensavaksine, pneumokokk- og andre vaksiner (covid-19) for pasienter med arvelige muskelsykdommer. Ved langt fremskreden sykdom anbefales det at man konsulterer behandlende nevrolog eller fastlege som kjenner pasienten godt, før vaksinerings.

Spesialistoppfølging

Det anbefales at både spesialister og fastlege, så langt det lar seg gjøre, involverer pårørende i oppfølgingen av DM1. Fordi en del personer med DM1 får kognitiv affeksjon, kan det være nyttig tidlig i forløpet å diskutere fremtidsfullmakt med pårørende og personen med diagnosen.

Nevrolog

Personer med DM1 bør følges regelmessig av nevrolog og fortrinnsvis ved nærmeste nevrologiske avdeling. For de med omfattende symptomer og organaffeksjoner vil det være ønskelig at enten nevrolog ved nevrologisk avdeling eller i habiliteringstjenesten har koordinerende ansvar for oppfølgingen. Fastlegen vil ha en viktig rolle i å oppdage ny eller mer alvorlig organaffeksjon. For mer spesifikke råd for oppfølging og retningslinjer – se konsensusprogrammet.

Lungelege

Respirasjonsaffeksjon er den vanligste årsaken til død (de Die-Smulders et al., 1998), enten på grunn av respirasjonssvikt eller aspirasjon. I tillegg gir dette sannsynligvis betydelig påvirkning av personens livskvalitet. Årsaken til respirasjonssvikt er gjerne komplekse, hvor både øvre og nedre del av respirasjonssystemet, samt påvirkning av sentralnervesystemet kan medføre hypoventilasjon (underventilering), hyperkapni og restriktiv lungesykdom (Hawkins et al., 2019).

Viktige lungemålinger:

- Spirometri og nattlig søvnregistrering med måling av oksygenmetning (obs ved morgnehodepine og trøtthet dagtid)
- Vurdere behov for pustestøtte; CPAP, BiPAP og hostemaskin (anbefalinger)
- Viktig med tidlig intervensjon ved sykdom – tidligere enn hos normalbefolkningen for å forhindre komplikasjoner

Kardiolog

Hjerteaffeksjon er den nest hyppigste årsaken til død ved dystrofia myotonika type 1 (de Die-Smulders et al., 1998). Hjertesykdom hos personer med DM1 kan manifestere seg på mange ulike måter og underrapporteres ofte. Det er derfor særlig viktig å være bevisst på symptomer og spørre spesifikt etter; hjertebank, svimmelhet og besvimelser i tillegg til brystmerter.

Personer med DM1 har økt risiko for AV-blokk, atrieflimmer og ventrikulære arytmier. I tillegg utvikler en del kardiomyopati. Det anbefales årlig EKG, samt 24 timers EKG og ecco cor ved diagnosetidspunkt. De to siste undersøkelsene gjentas så ved symptomer eller ved tidligere funn. En del får etter hvert behov for hjertestarter eller pacemaker.

Øyelege

Dystrofia myotonika type 1 disponerer for tidlig utvikling av katarakt (grå stær) (Thornton, 2014). Hos noen er dette første tegn på tilstanden. Mange utvikler også etter hvert ptose (hengende øyelokk). Ved diagnosetidspunkt bør man henvises til øyelege for vurdering. Deretter avhenger oppfølging av funn og symptomer. Ved ptose kan enkelte ha glede av operasjon som bør skje på et universitetssykehus med erfaring med personer med muskelsykdom.

Fastlege

Fastlege har en viktig rolle i å følge opp pasienter med DM1. På grunn av det komplekse og varierende sykdomsbildet vil det være viktig å sette seg inn i diagnosen. Denne informasjonsspermen kan være til nytte for å skaffe seg et overblikk over hva det er viktig å være oppmerksom på. Det skandinaviske konsensusprogrammet gir mer utfyllende informasjon.

I særlig grad bør fastlegen være oppmerksom på behovet for kontakt med pårørende på grunn av mulig kognitiv affeksjon og bagatellisering av symptomer hos personen selv. Fastlege kan ha en viktig rolle i å diskutere behovet for en fremtidsfullmakt.

Andre medisinske tilstander som ofte forekommer ved dystrofia myotonika type 1

Kognitiv affeksjon

Affeksjon av sentralnervesystemet forekommer ofte ved dystrofia myotonika type 1, men det er store individuelle forskjeller. Dette kan gi både nevropsykologiske utfall og psykisk sykdom (Baldanzi et al., 2016). MR-studier har vist at personer med dystrofia myotonika type 1 kan ha endringer i hvit substans i hjernen (Minnerop, Gliem, & Kornblum, 2018).

Initiativ

Manglende initiativ er et vanlig symptom hos personer med DM1 (men det er viktig å huske at det ofte ikke har sammenheng med manglende motivasjon). Årsaken til manglende initiativ kan være sammensatt og kan knyttes til kognitiv funksjon, kommunikasjonsvansker, økt trettbarhet og fatigue (vedvarende trettbarhet). Nedsatt ansiktsmimikk, på grunn av svak ansiktsmuskulatur, kan i seg selv føre til misforståelser da det kan gi inntrykk av at personen virker uinteressert. Ved manglende initiativ er gjerne pårørende eller helsepersonell drivkraften for tilrettelegging og iverksetting av tiltak for en best mulig oppfølging.

Manglende innsikt i egen sykdom

Manglende innsikt er et problem som både pårørende og tjenesteapparat kan møte. Ved manglende oppmøte på kontroller bør man derfor gi en ny sjanse, eventuelt ta kontakt med primærlege eller andre aktører i kommunen/bydelen som kjenner personen med diagnosen/familien.

Mage-/tarmproblematikk

Det er viktig med en nøye kartlegging av mage-/tarmfunksjon da det hyppig forekommer utfordringer knyttet til dette, blant annet tygge- svelgefunksjon, sikling, refluks, oppblåsthet, magesmerter, analinkontinens og diaré eller forstoppelse. Årsaken til symptomene kan variere selv ved samme problematikk, så nøye utredning er viktig (Johnson, 2019).

Endokrine (hormon) forstyrrelser

DM1 gir økt risiko for utvikling av diabetes og hypotyreose (lavt stoffskifte) (Johnson, 2019). Årlig kontroll av HbA1C og thyreoideafunksjon (skjoldbruskkjertelfunksjon) anbefales. Som ledd i endokrine forstyrrelser forekommer også ofte nedsatt fertilitet (fruktbarhet) og endring i kjønnshormoner.

Fatigue

Fatigue er vanlig blant personer med DM1 (Winblad & Lindberg, 2019). Dette kan ha stor innvirkning på daglige aktiviteter og overskudd. Årsaken til fatigue er sammensatt.

Smerter og myotoni

En nylig publisert norsk studie har vist at smerter forekommer relativt hyppig hos gruppen (Solbakken, 2021). Dette kan skyldes økt belastning på gjenværende muskulatur på grunn av atrofi, myotoni og eventuelt komponenter av nevropatisk smerte.

Smerteklinikk

Pasienter med behov for tettere oppfølging og vurdering av sine smerter kan henvises til smerteklinikk. Behandling bør allikevel skje i samråd med nevrolog som følger pasienten da det er enkelte preparater som bør unngås, blant annet opiater.

Økt forekomst av visse krefttyper

Flere studier har vist at personer med dystrofia myotonika type 1 har økt risiko for utvikling av visse typer kreft blant annet i skjoldbruskkjertelen, livmor, eggstokk, testikler og hud (Das et al., 2012; Empananza et al., 2018).

Kjeve/munn

Svakhet og atrofi av kjeve- og ansiktsmuskulatur kan medføre et oppfølgingsbehov. I tillegg er det viktig å ta vare på munnhelsen, som av ulike årsaker kan påvirkes av sykdommen.

Tannhelse og munnhygiene

I det daglige er god tannhygiene det aller viktigste. Det kan sørge for å opprettholde en god tannstatus og forhindre plager. Regelmessig oppfølging av tannlege er nødvendig for å sikre en god munn- og tannhelse.

Aktuelle problemstillinger ved DM1:

- Bittfeilstillinger
- Tale-, tygge- og svelgvansker
- Spyttsekresjon/munntørret
- Behov for tilpasset kost
- Generell munnhygiene og munnmotorisk trening (samarbeid med logoped)
- Varsomhet knyttet til bruk av lokalbedøvelse ved tannlegebesøk

TAKO – senteret

TAKO- senteret holder til ved Lovisenberg Diakonale Sykehus og er det «Nasjonale kompetansesenteret for oral helse ved sjeldne diagnoser». Senteret består av en sykehustannklinik og et nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser. Sykehustannklinikken tilbyr tannhelsetjenester til medisinske risikopasienter, blant annet DM1. Kompetansesenteret jobber med å bygge og formidle kunnskap om munnhelse og/eller funksjon.

TAKO- senteret kan også være hjelpelige med veiledning rundt hjelpemidler som kan forenkle hverdagen ved tann-, munn- og /eller kjeveproblematikk. Dette gjelder alt fra tannbørster, tannkrem, munntørret, mellompuss, bittskinne, munnholder og ulike grepholdere.

Kontaktinformasjon TAKO-senteret:

Nasjonalt kompetansesenter for oral helse for sjeldne diagnoser

Tlf.: 232 25 939

Sykehustannklinikken

Tlf.: 232 25 944

E-post: tako@tako.no

Du finner mer informasjon på TAKO- senterets nettside:

<https://www.lids.no/avdelinger/tako-senteret/>

Henvisning og rett på økonomisk bistand/refusjon

Henvisning fra tannlege/legespesialist til riktig tid er svært viktig for å sikre oppfølging for langsiktig og god tannhelse.

Personer med dystrofia myotonika type 1 har rett til økonomisk stønad til nødvendig tannbehandling ("Diagnoseliste for sjeldne medisinske tilstander/SMT-listen med synonymer," 2019). Dystrofia myotonika type 1 er registrert som en sykdom på A-listen.

Genetisk veiledning

Alle som får en arvelig tilstand har rett på genetisk veiledning. Ved diagnostisering av dystrofia myotonika type 1 i ungdomsårene kan det være behov for gjentatt genetisk veiledning som voksen, noe som er særlig viktig hvis man planlegger å få egne barn. DM1 er en dominant tilstand. I tillegg er det tendens til at symptomene blir mer uttalte og oppstår tidligere for hver generasjon (antesipering). Særlig kvinner med DM1 har økt risiko for å få barn med den mest alvorlige varianten av tilstanden, kongenital dystrofia myotonika type 1. Det oppfordres særskilt til at ektefelle/samboer er med på veiledningen.

Habiliteringstjenesten

Personer med særlig sammensatte problemstillinger kan trenge oppfølging i habiliteringstjenesten. Oppfølgingen er spesielt viktig ved progresjon av sykdommen, når kompleksiteten blir mer framtrødende og hjelpebehovet øker. Habiliteringstjenesten jobber tverrfaglig og har oftest ansatt lege/nevrolog, nevropsykolog og fagkonsulenter som kan sørge for kontakt med kommunale tjenester. Et etablert habiliteringsteam kan på denne måten bistå for å sikre god oppfølging i kommunen/bydelen og eventuelt etablering av ansvarsgruppe. Pårørende, så fremt pasienten har familie eller noen i nær relasjon, bør også involveres i habiliteringstjenestens oppfølging.

Nevropsykolog/nevropsykologisk utredning

Ved symptomer som kan tyde på kognitiv svikt er det viktig å inkludere fagfolk for å kartlegge utfordringer i hverdagen. Spørsmål knyttet til forsvarlighet rundt bilkjøring, vurdering av arbeidskapasitet, spørsmål om behov for verge og/eller ledsager eller samtykkekompetanse er aktuelle problemstillinger.

Klinisk ernæringsfysiolog

Både overvekt, undervekt og kosthold i forbindelse med utvikling av diabetes og hjerte-karaffeksjon er viktige å vurdere ved dystrofia myotonika type 1. Kartlegging og oppfølging av ernæringsstatus av en klinisk ernæringsfysiolog kan være aktuelt.

Det er viktig å være oppmerksom på at det kan være mange bakenforliggende årsaker til ernæringsvansker:

- Magesmerter av ulike årsaker
- Spisevansker og dysfagi (svelgvansker) kan gi problemer med tygging og bearbeiding av maten
- Hoste ved spising og aspirasjon kan medføre frykt for spising
- Kvalme, bekninger og aversjon mot mattyper
- Kronisk eller episodisk diaré
- Anal inkontinens
- Sosiale faktorer knyttet til måltid

For riktig veiledning er utredning av mulige årsaker viktig.

Individuell plan og koordinator

Her er det viktig å påpeke at punktene under er personavhengig og at behovet for oppfølging vil variere ut fra symptom og sykdomsforløp.

Individuell plan

"Alle som har behov for langvarige og koordinerte helse- og omsorgstjenester, har rett til å få utarbeidet en individuell plan. Planen skal bare utarbeides dersom personen selv ønsker det" (HelseNorge).

Individuell plan (IP) er et verktøy utarbeidet med formål om å etablere et helhetlig, individuelt og koordinert tjenestetilbud for personen med DM1. IP skal kunne ivareta personens ressurser og mål og skal til enhver tid sørge for at en tjenesteyter har hovedansvar for oppfølgingen.

På bakgrunn av det sammensatte sykdomsbildet og alvorlighetsgrad ved DM1 kan det over tid oppstå et betydelig behov for å inkludere flere tjenester i kommunen/bydelen. Det er kommunen/bydelen som har hovedansvar for å utarbeide IP om personen med diagnose har tjenester i både kommunen/bydelen og spesialisthelsetjenesten.

Se helsenorge.no for mer informasjon:

<https://helsenorge.no/rettigheter/individuell-plan>

I veilederen understrekes det at IP kun skal utarbeides dersom personen med diagnosen samtykker. Initiativet til å opprette IP skal komme fra personen med diagnosen eller pårørende. Ved dystrofia myotonika type 1 er det viktig at oppfølgende instans har kjennskap til symptomer som manglende innsikt og oppmerksomhet, og at initiativet fra personen med diagnosen kan være fraværende. Det vil da være nødvendig å bistå med å forstå behovet, og samtykkekompetansespørsmålet kan bli aktuelt.

Individuell plan bør utarbeides i nært samarbeid mellom pårørende og tjenesteapparatet. IP vil ha en avlastende funksjon for de pårørende. Under punkt 3.3.4 i pårørendeveilederen vises det til at pårørende skal ha anledning til å medvirke i utarbeidelsen i den grad personen med diagnosen ønsker, og ved manglende samtykkekompetanse har pårørende rett til å medvirke.

<https://www.fylkesmannen.no/contentassets/58c86076bbf5439ebc319ab883308251/parorendeveileder-003.pdf>

Individuell plan; en forbindelse mellom spesialist- og primærhelsetjenesten

I tilbakemelding fra pårørende kommer det fram hvor viktig IP er ved utskriving fra sykehus og andre instanser. Har personen med diagnose en IP vil den bidra til å ansvarliggjøre de kommunale instanser som er del av tjenesteapparatet.

E-læring om individuell plan

Helsekompetanse.no har laget et kort e-læringskurs som vil gi generell kunnskap og om og opplæring i IP:

<https://min.helsekompetanse.no/course/view.php?id=218>

Informasjon og planlegging/tilrettelegging ved arrangerte møter

Ved utarbeiding av informasjonsspermen har det kommet fram et behov fra pasienter med DM1 om viktigheten av å være informert om tema/agenda i forkant av planlagte møter med tjenesteapparatet, og særlig med tilknytning til kommunen/bydelen. Med dette avsnittet oppfordres det, så langt det er mulig, til å informere personen med diagnose på forhånd angående tema for møtet.

Koordinator

Ved utarbeiding av IP oppnevnes en koordinator som er en tjenesteyter, og som vanligvis har tilhørighet i bostedskommunen. En koordinator er en tjenesteyter som skal sørge for nødvendig oppfølging og samordne de tjenestetilbudene personen med diagnosen benytter seg av. Koordinatoren er hovedansvarlig for å opprettholde, oppdatere og sørge for framdrift i arbeidet rundt IP. En koordinator skal også tilbys dersom personen takker nei til IP.

Psykososial oppfølging

Det vil være viktig at terapeuten har innsikt i sykdommen i forkant av samtale-/terapitimer for å være i stand til å sette seg inn i situasjonen til en person med DM1.

Samtaleterapeut - psykolog/ psykiatrisk sykepleier ved DPS/ sosionom

Ved fremadskridende DM1 vil man oppleve store endringer i livssituasjonen og samtaleterapi kan være essensielt for råd og veiledning om hvordan takle de nye utfordringene. Noen kan stå alene om sykdommen, andre kan oppleve at det er enklere å prate med en fagperson og ikke nærmeste pårørende. Det er flere fagpersoner som kan tilby samtaleterapi, men det kan være ulike lokale tilbud.

Psykiatrisk oppfølging

Psykiatriske symptomer og sykdom kan oppstå. Depresjon eller depressive symptomer, angst og schizofreni er psykiatriske lidelser eller symptomer som kan utvikles. Suicidale tanker er det også viktig å være oppmerksom på.

Parterapeut/sexolog

I parforhold kan det være relevant å oppsøke en fagperson, som for eksempel parterapeut eller sexolog, da mange opplever at dynamikken endres når den ene parten rammes av en alvorlig sykdom.

Økonomiske rettigheter og NAV

NAV

Personer med DM1 har gjerne behov på flere områder basert på at tilstanden er kronisk. Det kan være krevende å få oversikt over aktuelle rettigheter og det anbefales derfor å ha en kontaktperson og rådgiver i NAV som kan være behjelpelig. Eventuelt kan også sosionom i spesialisthelsetjenesten bidra.

Juridiske forhold

Fullmaktsbrev

Fullmaktsbrev er et dokument som gir den pårørende tillatelse til å snakke med tjenesteapparatet eller andre relevante instanser på vegne av personen med diagnosen. Et fullmaktsbrev kan være praktisk i flere situasjoner og kan være til hjelp for både personen med diagnosen og pårørende. Selv om det foreligger fullmakt kan personen selv allikevel være tilstede under samtalen, men har da på forhånd gitt tillatelse til at pårørende snakker pasientens sak.

Framtidsfullmakt

I Vergemålsloven kapittel 10 i [Lov om vergemål \(vergemålsloven\)](#) defineres fremtidsfullmakt slik; «En fremtidsfullmakt er en fullmakt til én eller flere personer om å representere fullmaktsgiveren etter at fullmaktsgiveren på grunn av sinnslidelse, herunder demens, eller alvorlig svekket helbred ikke lenger er i stand til å ivareta sine interesser innen de områdene som omfattes av fullmakten».

«En fremtidsfullmakt kan opprettes av den som har fylt 18 år og har evnen til å forstå fullmaktens betydning» og «En fremtidsfullmakt kan omfatte økonomiske og personlige forhold. Den kan begrenses til å gjelde bestemte områder». Mer informasjon om fremtidsfullmakt er nøye beskrevet på nettsidene til Statsforvalteren under [fremtidsfullmakt](#).

Individuell oppfølging

Fysioterapi og ergoterapi

Målet med oppfølging av fysioterapeut og ergoterapeut er å opprettholde fysisk funksjon. Særlig viktige fokusområder er å opprettholde muskelstyrke, utholdenhet, balanse, leddutslag-/mobilitet og finmotorikk. Fysioterapioppfølging er aktuelt også ved bekkenbunnsproblematikk som inkontinens og ved behov for lungefysioterapi/respirasjonstrening. Ergoterapeuter har god kompetanse på håndfunksjon og finmotorikk.

Bevissthet rundt inaktivitet, kompensatoriske bevegelser og sekundære årsaker til utvikling av sykdommen er andre områder det er viktig å kartlegge og følge opp.

Logoped

En logoped kan utrede kjeve-/munn- og svelgproblematikk, og kan være behjelpelig med tiltak knyttet til tale- og svelgfunksjon, svak stemme og sikling.

Fysisk aktivitet

Det er kjent at fysisk aktivitet er bra for fysisk- og psykisk helse i den generelle befolkningen og er fordelaktig for å unngå utvikling av livsstilssykdommer. Råd om fysisk aktivitet gjelder også personer med nevromuskulær sykdom (Abresch, Carter, Han, & McDonald, 2012). Trening kan ha positiv effekt på flere organer og strukturer. Blant annet opprettholde muskelstyrke, redusere faren for å utvikle kontrakturer og beinskjørhet, og kan ha positiv effekt på søvn, smerter og fatigue. Selv ved nevromuskulære tilstander med hjerteaffeksjon er det i utgangspunktet hensiktsmessig å trene, men da i samråd med kardiolog i etterkant av kardiologisk utredning (Fossmo et al., 2018).

Hjelpemidler og tilrettelegging

Fysio- og ergoterapitjenesten i kommunen/bydelen kan sette personen med diagnosen i kontakt med hjelpemiddelsentralen for utprøving av aktivitetshjelpemidler og kognitive hjelpemidler. Tjenestene er også delaktig ved valg og tilpasning av hjelpemidlene.

Ortopediske hjelpemidler

Ortopediske hjelpemidler omfatter gjerne ortoser og ortopediske sko ved en tilstand som dystrofia myotonika type 1. Tilpassing av ortoser eller sko er hensiktsmessig for å forhindre utvikling av feilstillinger, eller for å opprettholde funksjonsnivå. For å få innvilget ortopediske hjelpemidler må man vise til varig behov (over 2 år) av tiltaket knyttet til funksjonsnedsettelsen, og det må være nødvendig med hjelpemiddelet for å opprettholde et alminnelig funksjonsnivå. En spesialist kan forskrive rekvisisjon til ortopediske hjelpemidler. Tidlig henvisning for å opprettholde funksjon eller ved mistanke om utvikling av feilstillinger er viktig. Deretter vil regelmessig vurdering være essensielt.

Aktivitetshjelpemidler

Aktivitetshjelpemidler er hjelpemidler utviklet for at personer med redusert funksjonsevne skal være i stand til å delta i aktivitet. Ved utfordringer med å opprettholde ønsket aktivitet i hverdagen kan tilrettelegging med aktivitetshjelpemidler være viktig. Dette kan bidra til å opprettholde både aktivitetsnivået og bevegelsesgleden, tross endret fysisk kapasitet og funksjon.

Det innvilges ikke stønad til hobbyaktiviteter, vanlig sportsutstyr eller konkurranseutstyr.

Kognisjon og kognitive hjelpemidler

Ved utfordringer knyttet til hukommelse, initiativ, tidsoppfattelse, struktur og isolering kan kognitive hjelpemidler være aktuelt for å legge til rette for økt selvstendighet, mestring og trygghet i hverdagen.

Tilrettelegging av bolig (og arbeidsplass)

Tilrettelegging og vurdering av bolig kan ivareta personens funksjon og ressurser for å mestre å bo i eget hjem. Fortløpende tilrettelegging må vurderes ved progredierende sykdom.

Ved å opprette kontakt med fysio- og ergoterapitjenesten i kommune/bydel kan kartlegging av bolig gjennomføres. Personen med DM1 kan selv ta kontakt med tjenestene, men fastlege, nevrolog eller andre i tjenesteapparatet kan være hjelpelige.

For de som står i arbeid kan tilrettelegging sørge for en helsefremmende arbeidsplass og at personen er i stand til å stå i jobb lengst mulig. En bedriftshelsetjeneste (BHT) tilknyttet arbeidsplassen kan sette personen i kontakt med en bedriftsfysioterapeut. Uten BHT bør leder, verneombud eller tillitsvalgt ved arbeidsplassen også være hjelpelige med å bistå arbeidstakeren.

Rehabilitering

Rehabiliteringsopphold

For noen kan et rehabiliteringsopphold være nyttig. Målet med rehabilitering er å styrke og opprettholde personens ressurser for best mulig funksjon i dagliglivet. Under rehabiliteringsoppholdet følges man gjerne opp av et tverrfaglig team som vurderer personens totalsituasjon. Deretter jobber teamet og personen med diagnosen sammen mot kort- og langsiktige mål som er utarbeidet i felleskap.

Det finnes ulike rehabiliteringssentre i Norge som kan tilby rehabiliteringsopphold for personer med nevromuskulær sykdom eller muskeldystrofier, som dystrofia myotonika type 1. I tillegg finnes det tilbud til pasienter med generelle nevrologiske tilstander. Her poengteres det at vi (se tabell under) gir en oversikt over regionale rehabiliteringstilbud. **Det er derfor viktig å være klar over at det kan eksistere kommunale rehabiliteringstilbud for eksempel i tilknytning til lokalsykehus.**

Overføring tilbake til kommunen/bydelen etter endt rehabiliteringsopphold

For langsiktig effekt av rehabilitering er det viktig med god kommunikasjon mellom det lokale tjenesteapparatet og rehabiliteringssenteret. Først da vil personen med diagnosen være i stand til å videreføre tiltak og kunnskap til sin hverdag.

Hvordan søke plass på et rehabiliteringssenter

Fastlege eller spesialist kan søke rehabiliteringsopphold ved å sende henvisning. Fritt behandlingsvalg gjelder alle offentlige og private rehabiliteringssentre.

Rehabiliteringstilbud i Norge

Nedenfor er en oversikt over rehabiliteringssentre og hva de tilbyr. Det er viktig å være oppmerksom på at listen er opprettet i mai 2022 og at rehabiliteringstilbudene ved de ulike sentrene kan endres.

Rehabiliteringssenter med spesielt tilrettelagt tilbud til nevromuskulære tilstander		Region
Beitostølen Helseportssenter	Tilbud til voksne over 30 år med nevromuskulære tilstander. Tilbud til unge voksne (18-30 år) med fysiske og/eller kognitive funksjonsnedsettelse	Helse Sør-Øst
Stiftelsen Cato-senteret	Individuelt tilpassede tilbud - døgntilbud og dagtilbud. Målgruppen er personer i alderen unge voksne 18 - 30 år, voksne over 30 år med muskeldystrofier	
Kastvollen rehabiliteringssenter (Inderøy/Trøndelag)	Tilbud til personer med muskeldystrofier og andre medfødte eller ervervede nevromuskulære sykdommer	Helse Midt
ViGØR rehabiliteringssykehus (Tromsø)	Dette rehabiliteringstilbudet er tilpasset personer med nevromuskulære sykdommer, blant annet dystrofia myotonika type 1	Helse Nord

Rehabiliteringssenter med tilbud til generelle neurologiske tilstander		Region
Unicare Fram	Individuelt tilpassede tilbud - døgntilbud og dagtilbud. Målgruppen er personer i alderen unge voksne 18 - 30 år og voksne over 30 år med nevromuskulære tilstander	Helse Sør-Øst
Unicare Hokksund		
Unicare Jeløya		
Unicare Steffensrud		
Vikersund rehabilitering bad rehabiliteringssenter		
Kysthospitalet, Stavern (Sykehuset i Vestfold)	Seksjonen gir tilbud om rehabilitering til personer med andre neurologiske lidelser eller har Charcot-Marie-Tooth sykdom (CMT)	
Hauglandsenteret	Døgntilbud til personer med neurologiske tilstander	Helse Vest
Åstveit helsesenter	Døgn- og dagtilbud til personer med neurologiske tilstander	
Valnesfjord Helseportssenter	Personer over 18 år med ulike neurologiske diagnoser og andre sjeldnere diagnosegruppe	Helse Nord

Pårørende ved DM1

Pårørendes viktige rolle for personen med DM1

I helsedirektoratets «Nasjonale faglige råd» finner man informasjon om helseforetak og kommunehelsetjenesten sin plikt til pårørendeinvolvering. Her vises det blant annet spesifikt til viktigheten av involvering av pårørende ved en sjelden diagnose:

«Nære pårørende er en særlig viktig bidragsyter når personer med en sjelden diagnose blir syke. De kjenner til historikk, har kunnskap om tidligere reaksjon på undersøkelser, legemidler med mer, og de vet hvilken kommunikasjon som er mest hensiktsmessig i en slik situasjon» (Kap. 4, Respons og kommunikasjon).

Ved uttalt progresjon av sykdommen kan personen selv ha vansker med å uttrykke hjelpebehov. Pårørendes rolle kan være ekstra viktig i møte med ulike aktører i helsevesenet. Pårørende er gjerne de som kjenner personen med diagnosen og spesifikke individuelle symptomer knyttet til diagnosen best, og bør derfor være en ressurs både for pasienten og de ulike aktørene i helsevesenet. Det å rådføre seg med nærmeste pårørende kan i mange tilfeller være nødvendig for å innhente opplysninger både i forkant og under møtet.

Samtaleterapi for pårørende

Det å være pårørende til en person med fremadskridende og alvorlig sykdom er krevende. Engstelse, ensomhet, sorg og handlingslammelse er noen av de følelsene som kan oppstå, og noen kan oppleve psykiske symptomer som depresjon og angst. I denne situasjon vil det være viktig å få hjelp for å ivareta seg selv.

Ved endring av livssituasjonen kan pårørende, i likhet med personen selv, ha et sterkt behov for å ha noen å prate med. Omsorgspersonene ved DM1 bør derfor orientere seg om mulighetene for organiserte oppfølgingsamtaler. Lokale forskjeller i tjenestetilbudet kan forekomme.

Parterapeut/sexolog

Det er viktig å skille mellom bistandsrollen i hverdagen og det å være «mann og kone» i et parforhold. Her kan en parterapeut eller sexolog være essensielt.

Familievernkontoret

Familievernkontoret er for alle familier som trenger hjelp til å forebygge eller bearbeide eksisterende utfordringer i sine familierelasjoner. De er tilgjengelig via telefon for spørsmål, råd og veiledning eller timeavtale. De tilbyr samtaler på kontoret, telefon og på Teams. Tilbudet er gratis og de har taushetsplikt.

<https://bufdir.no/Familie/Familievernet>

Tjenestetilbud og informasjon for pårørende

HelseNorge

På HelseNorges nettsider kan pårørende finne gode råd og nyttig informasjon.

<https://www.helsenorge.no/parorende/>

Pårørendealliansen

Pårørendealliansen er et eksempel på tjenestetilbud til pårørende. Dette er en frittstående organisasjon som jobber for å gjøre hverdagen til pårørende enklere. Pårørendealliansen jobber overordnet mot politikere og myndigheter for å belyse utfordringer og forbedre vilkårene for pårørende. Dette gjelder alle diagnoser og ikke spesifikt bare pårørende til personer med DM1.

www.parendealliansen.no

PIO – Pårørendesenteret i Oslo

PIO-senteret er et støttesenter for pårørende og et kompetansesenter for pårørendesamarbeid i helse- og omsorgssektoren. PIO-senteret er opprettet av pårørendeorganisasjonen LPP Oslo og drives i partnerskap med Oslo kommune. Rådgivningen er basert på faglig og erfaringsbasert kompetanse fra spesialist- og kommunehelsetjenesten, familiearbeid og kommunikasjon, og består av veiledning, opplæring og kunnskapsformidling. De har også kompetanse på pårørendes rettigheter, og kjennskap til hjelpeapparatet og tilbyr råd og veiledning til pårørende, enten du er forelder, barn, søsken, kjæreste, ektefelle eller bare en god kollega eller nabo.

Landsdekkende rådgivningstelefon: 224 91 922

E-postadresse: radgivningstelefonen@piosenteret.no

PIO har utgitt boka «NÆR mestringsbok for pårørende».

For mer info se www.piosenteret.no

Likepersonstjenesten til FFM

Pårørende kan ta kontakt med tjenesten for samtale eller veiledning av en annen pårørende som er likeperson i FFM.

E-postadresse: likepersonstjeneste@ffm.no

Barn som pårørende ved DM1

Det er viktig at barn av personer med DM1, både de som selv er affisert og de uten diagnosen, blir ivaretatt. Frambu har særlig kunnskap om barn som pårørende.

Direkte til de pårørende fra en pårørende

Torill Knutsen-Øy er selv dobbeltpårørende ved dystrofia myotonika type 1 og har levd nær på sykdommen gjennom mange år. Hun har et budskap direkte til de pårørende:

“

Uten deg har verden
tapt noe viktig ”



TORILL KNUTSEN-ØY
Pårørende

“

Husk at det er lov å
prioritere deg selv ”

“

Husk at du er viktig bare
for den du er ”

Informasjon for helsepersonell

Helsedirektoratets pårørendeveileder

«Denne veilederen handler om involvering av og støtte til pårørende i hele helse- og omsorgstjenesten. Veilederen beskriver pårørendes rettigheter og helse- og omsorgstjenestens plikter og gir anbefalinger om god praksis. Veilederen omfatter alle pårørendegrupper, uavhengig av pasientens eller brukerens diagnose, og inkluderer eldre, voksne, ungdom og barn som pårørende»

Veilederen er utarbeidet av Helsedirektoratet med utgangspunkt i erfaringer fra pårørende og helsepersonell, fagkunnskap og forskning, og med innspill fra ulike aktører.

<https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/paorendeveileder>

Kontaktpunkter og informasjonskilder

Foreninger

Foreningen for muskelsyke (FFM)

Foreningen for muskelsyke er en interesseorganisasjon for muskelsyke i Norge.

«Gjennom 13 fylkeslag og to lokallag informerer og hjelper vi muskelsyke og deres pårørende, og arbeider for muskelsykes rettigheter og interesser. Foreningen sprer kunnskap om muskelsykdommer og muskelsykes livssituasjon, medvirker til bedre behandlingsmuligheter og støtter forskning omkring muskelsykdommer.

«FFM ble stiftet i 1981. Foreningens høye beskytter er prinsesse Märtha Louise» (FFM).

Foreningen er med i Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO) og har søsterorganisasjoner i en rekke land.

Foreningen for muskelsyke ungdom (FFMU)

«Foreningen for Muskelsyke Ungdom, FFMU, er ei forening for deg mellom 15 og 35 år. De fleste av våre medlemmer har en muskelsykdom, men det er ikke et krav at du har det for å bli medlem. Alle som er interessert er velkommen hos oss».

«FFMU driver med kursvirksomhet, informasjon og likemannsarbeid. Det er viktig at unge muskelsyke kommer sammen og deler erfaringer. Målet vårt er å danne et nettverk av unge muskelsyke i Norge, det er viktig å ha kontakt med andre som forstår hvordan det er å leve med en muskelsykdom. Vi i styret i FFMU vil jobbe med å skape kontakt mellom våre medlemmer, uansett om du bor i Finnmark eller Akershus skal du ha noen du kan ta kontakt og dele erfaringer med» (FFMU).

FFMU er også aktive på facebook, har egen instagram-konto og blogg.

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)

«Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser har et nasjonalt ansvar for at personer med sjeldne diagnoser, deres pårørende, fagfolk og publikum har tilgang på oppdatert informasjon om sjeldne diagnoser». Kompetansetjenesten består av ni kompetansesentre. Du finner mer om sentrene på [nettsiden til NKSD](#), og ved neste avsnitt utdypes Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid i større grad.

Ved å benytte seg av deres nettsider eller henvende seg direkte kan man tilegne seg informasjon om aktuell diagnose, medisinsk rådgivning, kommunikasjon, Helsenorge.no og enkelte felles-arrangementer for kompetansetjenesten

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid består av [Nevromuskulært kompetansesenter \(NMK\)](#) i Tromsø, [Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser](#) (Frambu) og [Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander \(EMAN\)](#) ved Rikshospitalet. Sammen utgjør de Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid som er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Med [hver sine ansvarsområder](#) skal sentrene «sikre et bærekraftig, likeverdig og effektivt landsdekkende kompetansetjenestetilbud til personer med sjeldne nevromuskulære diagnoser, deres pårørende, helsetjenesten og andre tjenesteytere».

Tips til nettsider og andre tjenesteaktører

Sjelden.no

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser dekker nettsiden. Sjelden.no er en læringsportalen for fagpersoner og tjenesteytere som har behov for kunnskap om sjeldne diagnoser.

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser arbeider for kompetanseutvikling, kompetansespredning og likeverdige tjenester. Sjelden.no skal bidra til at relevant og kvalitetssikret kunnskap er tilgjengelig for våre målgrupper når behovet for informasjon om sjeldne diagnoser er tilstede.

<https://sjelden.no>

Sjeldentelefonen

Sjeldentelefonen er en gratis rådgivningstjeneste som gir informasjon om sjeldne diagnoser og tjenestetilbud. Ved spørsmål angående dystrofia myotonika type 1 kan man, både som personen med diagnose, pårørende og tjenesteyter, henvende seg til hit.

Telefonnummer: 800 41 710

Det er fellesenheten til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) som betjener telefonen.

Podkaster, video og bok

SyktFrisk

«En podkast for personer med en diagnose og pårørende fra spesialisthelsetjenesten. Pasienter og helsepersonell snakker om helse, sykdom og mestring» og «Hver episode knyttet til diagnoser har i tillegg egne medisinskfaglige ansvarlige».

<https://podtail.com/no/podcast/syktfrisk/>

«Oss også»

En SyktFrisk- episode hvor Torill Knutsen-Øy forteller om; «Hvordan er det å være pårørende og hvordan kan vi stå opp for oss selv, vi som er pårørende? Hvordan kan vi gi støtte til pårørende, vi som er helsepersonell?».

Frambupodkasten

I denne podkasten forteller Torill Knutsen-Øy, som er sjeldne dobbelt-pårørende, om hvordan det er å leve med dystrofia myotonika type 1 i familien.

<https://podtail.com/no/podcast/frambupodkasten/>

Webinar om «Brukermedvirkning ved kognitiv funksjonsnedsettelse eller utviklingshemning»

Arrangert av Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser om «Brukermedvirkning ved kognitiv funksjonsnedsettelse eller utviklingshemning», hvor Helene Knutsen-Øy som selv har DM1 og Torill Knutsen-Øy mor til Helene, snakker om det å ha DM1 i møte med tjenesteapparatet.

<https://frambu.no/aktualiteter/opptak-fra-webinar-om-brukermedvirkning-ved-kognitiv-funksjonsnedsettelse-eller-utviklingshemning/>

Video om livet som dobbeltpårørende

I videoen forteller Torill Knutsen-Øy om hvordan livet er som dobbeltpårørende til en mann med dystrofia myotonika type 1 og til en datter med samme medfødte sykdom.

<https://frambu.no/aktualiteter/video-dobbeltparorende-til-ektefelle-og-datter-med-dystrofia-myotonika-type-1/>

Boken «Alene Sammen»

Boken er skrevet av Torill Knutsen-Øy som forteller sin historie som omhandler det å være pårørende/dobbeltpårørende over mange år til to familiemedlemmer med dystrofia myotonika type 1.

Lenker til kilder i teksten

«*Dystrofia myotonika (DM1) skandinavisk konsensusprogram*»:

[https://unn.no/Documents/Kompetansetjenester,%20-sentre%20og%20fagråd/Nevromuskulært%20kompetansesenter%20\(NMK\)/DMkonsensus2010.pdf](https://unn.no/Documents/Kompetansetjenester,%20-sentre%20og%20fagråd/Nevromuskulært%20kompetansesenter%20(NMK)/DMkonsensus2010.pdf)

Kliniske studier

<https://clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=Dystrophia+Myotonica&term=&type=&rslt=&age v=&gndr=&intr=&titles=&outc=&spons=&lead=&id=&cntry=&state=&city=&dist=&locn=&strd s=&strd e=&prcd s=&prcd e=&sfpd s=&sfpd e=&lupd s=&lupd e=&sort=>

Nettsider tilknyttet diagnose og medisinske faktorer

<https://www.myotonic.org/>

<https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/dystrofia-myotonika/>

<https://treat-nmd.org/care-overview/standards-of-care-for-dm1/>

Stefan Winblads doktorgradsavhandling som blant annet omfatter kognitiv affeksjon ved DM1:

https://gupea.ub.gu.se/bitstream/2077/16951/2/gupea_2077_16951_2.txt

Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven):

<https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100?q=lov+om+humanmedisinsk+bruk>

Oslo universitetssykehus

Genetisk veiledning:

<https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/klinikk-for-laboratoriemedisin/avdeling-for-medisinsk-genetikk/seksjon-for-klinisk-genetikk#genetisk-veiledning>

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser:

<https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/nasjonal-kompetansetjeneste-for-sjeldne-diagnoser>

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid:

[https://unn.no/Documents/Kompetansetjenester,%20-sentre%20og%20fagr%C3%A5d/Nevromuskul%C3%A6rt%20kompetansesenter%20\(NMK\)/Samarbeidsavtale%20Norsk%20nevromuskul%C3%A6rt%20kompetansesamarbeid%202020.pdf](https://unn.no/Documents/Kompetansetjenester,%20-sentre%20og%20fagr%C3%A5d/Nevromuskul%C3%A6rt%20kompetansesenter%20(NMK)/Samarbeidsavtale%20Norsk%20nevromuskul%C3%A6rt%20kompetansesamarbeid%202020.pdf)

TAKO-sententeret

<https://lovisenbergssykehus.no/tako-senteret>

Helfo

Økonomiske rettigheter knyttet til tannhelse:

<https://www.helfo.no/regelverk/regelverkselement/Diagnoseliste%20for%20sjeldne%20medisinske%20tilstander-SMT-listen%20med%20synonymer.xls?download=true>

Listen for sjeldne medisinske tilstander (SMT-listen) som har rett til stønad til tannbehandling:

<https://www.helsedirektoratet.no/rundskriv/folketrygdloven-kap-5/folketrygdloven--5-6--5-6-a-og--5-25--undersokelse-og-behandling-hos-tannlege-og-tannpleier-for-sykdom-og-skade/smt-listen>

Statsforvalteren

Fremtidsfullmakt:

<https://www.statsforvalteren.no/nb/portal/Vergemal/fremtidsfullmakt/>

Helsedirektoratet

Pårørendeveileder:

<https://www.fylkesmannen.no/contentassets/58c86076bbf5439ebc319ab883308251/parorendeveileder-003.pdf>

Faglige råd (generelle) for best mulig oppfølging ved DM1:

<https://www.helsedirektoratet.no/faglige-rad/tidlig-oppdagelse-og-rask-respons-ved-forverret-somatisk-tilstand>

Individuell plan og koordinator:

<https://helsenorge.no/rettigheter/individuell-plan>

<https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/rehabilitering-habilitering-individuell-plan-og-koordinator/individuell-plan-og-koordinator>

<https://frambu.no/tema/samarbeid-og-samordning-helhetlige-og-koordinerte-tjenester/>

E-læringskurs:

<https://www.kompetansebroen.no/courses/koordinator-og-individuell-plan>

HelseNorge

<https://helsenorge.no/sjeldne-diagnoser/arvelige-tilstander>

Hjelpemiddel/NAV

Kognitive hjelpemiddel:

<https://www.nav.no/no/lokalt/hjelpemiddelsentraler/nav-hjelpemiddelsentral-oslo/lokal-informasjon/hjelpemiddelomrader/kognitive-hjelpemidler>

Aktivitetshjelpemidler:

<https://www.nav.no/no/person/hjelpemidler/hjelpemidler-og-tilrettelegging/hjelpemidler/bevegelse/aktivitetshjelpemidler-til-personer-over-26-ar>

Lenkene er sist oppdatert 27. mai 2022, og det må tas forbehold om endringer

Acknowledgement

Vi i EMAN vil takke alle som har vært med på å utforme denne permen. Først og fremst Torill Knutsen-Øy som med sin lange erfaring som pårørende har vært helt sentral for at vi kom i gang med dette arbeidet. Hennes nettverk av andre pårørende har også betydd mye og en sporty gjeng hjalp oss i evalueringen da vi var nesten ferdig – på digital samling midt i pandemien. Tusen takk – dere vet hvem dere er! I EMAN har særlig Emma Woldseth Brørs og Gry Cecilie Dalby utformet teksten sammen med undertegnede. Vi hadde også god hjelp av Una Stenberg på Frambu og hennes sosionomkompetanse. Simen Stokke, Frambu og Andreas Rosenberg, NMK og har gitt innspill til siste versjon.

Vi håper du som skal bruke denne permen finner den nyttig og vi vil gjerne ha innspill, ros eller ris, til oss på muskel@ous-hf.no,

Kristin Ørstavik, leder EMAN, Oslo mai 2022.

Referanser

- Abresch, R. T., Carter, G. T., Han, J. J., & McDonald, C. M. (2012). Exercise in neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am*, 23(3), 653-673. doi:10.1016/j.pmr.2012.06.001
- Baldanzi, S., Bevilacqua, F., Lorio, R., Volpi, L., Simoncini, C., Petrucci, A., . . . Siciliano, G. (2016). Disease awareness in myotonic dystrophy type 1: an observational cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis*, 11, 34. doi:10.1186/s13023-016-0417-z
- Das, M., Moxley, R. T., 3rd, Hilbert, J. E., Martens, W. B., Letren, L., Greene, M. H., & Gadalla, S. M. (2012). Correlates of tumor development in patients with myotonic dystrophy. *J Neurol*, 259(10), 2161-2166. doi:10.1007/s00415-012-6476-8
- de Die-Smulders, C. E., Höweler, C. J., Thijs, C., Mirandolle, J. F., Anten, H. B., Smeets, H. J., . . . Geraedts, J. P. (1998). Age and causes of death in adult-onset myotonic dystrophy. *Brain*, 121(8), 1557-1563. doi:10.1093/brain/121.8.1557
- Diagnoseliste for sjeldne medisinske tilstander/SMT-listen med synonymer. (2019, 01.01.2020). Retrieved from <https://www.helfo.no/regelverk/regelverkselement/Diagnoseliste%20for%20sjeldne%20medisinske%20tilstander-SMT-listen%20med%20synonymer.xls?download=true>
- Empananza, J. I., López de Munain, A., Greene, M. H., Matheu, A., Fernández-Torrón, R., & Gadalla, S. M. (2018). Cancer phenotype in myotonic dystrophy patients: Results from a meta-analysis. *Muscle Nerve*, 58(4), 517-522. doi:10.1002/mus.26194
- Fossmo, H. L., Holtebekk, E., Giltvedt, K., Dybesland, A. R., Sanaker, P. S., & Orstavik, K. (2018). Physical exercise in adults with hereditary neuromuscular disease. *Tidsskr Nor Laegeforen*, 138(11). doi:10.4045/tidsskr.17.1024
- Hawkins, A. M., Hawkins, C. L., Abdul Razak, K., Khoo, T. K., Tran, K., & Jackson, R. V. (2019). Respiratory dysfunction in myotonic dystrophy type 1: A systematic review. *Neuromuscul Disord*, 29(3), 198-212. doi:10.1016/j.nmd.2018.12.002
- Johnson, N. E. (2019). Myotonic Muscular Dystrophies. *Continuum (Minneap Minn)*, 25(6), 1682-1695. doi:10.1212/con.0000000000000793
- Minnerop, M., Gliem, C., & Kornblum, C. (2018). Current Progress in CNS Imaging of Myotonic Dystrophy. *Frontiers in neurology*, 9, 646-646. doi:10.3389/fneur.2018.00646
- Thornton, C. A. (2014). Myotonic dystrophy. *Neurologic clinics*, 32(3), 705-viii. doi:10.1016/j.ncl.2014.04.011
- Winblad, S., & Lindberg, C. (2019). Perceived fatigue in myotonic dystrophy type 1: a case-control study. *BMC Neurol*, 19(1), 45. doi:10.1186/s12883-019-1280-z