

Helse- og sosialtjenester til barn med nevromuskulære sykdommer

Informasjon fra foreldre til barn med nevromuskulære sykdommer i 1981 og med de gjenlevende barn i 1997 er bakgrunn for diskusjon omkring spesialisthelsetjenestens rolle for denne brukergruppen. Diskusjonen sees i lys av den medisinske utviklingen og de spesifikke norske helse- og sosialreformer i samme periode.

Foreldre til 100 barn med nevromuskulære sykdommer ble intervjuet om barnas helse og kvantitet og kvalitet på helse- og sosialtjenesteneservice i 1981. I 1997 ble intervjuet gjentatt med 58 av 68 gjenlevende barn.

Sammenlikning mellom informasjonen fra 1981 og 1997 viser sykdomsutviklingen og sivilstatus for den enkelte informant. Vi fant klart mindre kontakt med spesialisthelsetjenesten og mer kontakt med primærhelsetjenesten i 1997 sammenliknet med funn i 1981.

Dette kan tyde på at det for denne brukergruppen er behov for behandlingsprogrammer og bedre koordinering av oppfølging fra spesialisthelsetjenesten.

Prosjektet Muskelsykdommer hos barn og unge under 18 år, kartla i 1981–84 forekomst og tjenestetilbud til barn med nevromuskulære diagnoser i daværende helseregion 1 og 2 (1–3). Forbedret medisinsk kunnskap, særlig innen diagnostikk og ortopedi (4, 5) og rett til integrering i lokal skole/barnehage (6, 7) medførte krav om mer kompetanse både i lokalt tjenesteapparat og innen spesialistmedisinen. Kartleggingen gav informasjon om disse forhold og viste hvor og på hvilke områder det var behov for økt kompetanse. Gjennom klinisk oppfølging og undervisning i etterkant av undersøkelsen har prosjektet bidratt til dette.

I 1997 ble det gjort en oppfølgingsundersøkelse av 68 gjenlevende barn fra 1981 (8). Helse- og sosialreformer etter 1984 har økt funksjonshemmedes rett til integrering i lokalmiljøet. Desentralisering med vekt på lokalt administrativt og økonomisk ansvar, brukerbehov og brukerstyring har vært bærebjelker i denne utviklingen. Lovfestet rett til brukerstyrt personlig assistent er siste tilskudd i så måte (9–12). Flere arbeidere viser hvor viktig dette er for den enkeltes

Inger Lund-Petersen
prosjektlibra@libra.org
Prosjekt LIBRA – Foreningen for Muskelsyke
Kjelsåsveien 174
0402 Oslo

Svein Erik Tangsrud
Kvinne Barn klinikken
Ullevål sykehus
0407 Oslo

Lund-Petersen I, Tangsrud SE.

Medical and social care for children with neuromuscular diseases.

Tidsskr Nor Lægeforen 2001; 121: 2596–8.

Background. Information from parents of children with neuromuscular diseases and from the children 16 years later is used to discuss specialist medical care towards this group in view of new treatment possibilities and the Norwegian health and social service reforms over the same period.

Material and methods. Parents of 100 children with neuromuscular disease were interviewed in 1981 about their children's health and their use of health and social services. The interviews were repeated in 1997 with 58 of 68 children still living.

Results. A comparison of the sets of information from 1981 and 1997 shows the progression of disease and current marital status of the informants. In 1997 we found that compared with findings from 1981, they had closer contact with local health services and less contact with specialised medicine.

Interpretation. Our findings suggest that treatment programmes and better coordination of specialist medical follow-up are needed for people with neuromuscular diseases.

opplevelse av autonomi og livskvalitet (8, 13) (de Groot I. Foredrag ved kurset Update in neuromuscular disorders, Hammersmith Hospital London, 19.05. 2000). Medisinske behandlingsmuligheter på sin side ser ut til å gi bedre helse og kanskje også forlenget levetid, men krever tilgang til spesialistkompetanse ofte på tredje- eller fjerdelinjenivå (14–20). Det er en utfordring for spesialistmedisinen å nå frem med oppfølging og tiltak i vårt desentraliserte system. For psykisk utviklingshemmede er det vist til at desentraliseringen av HVPU har medført underdiagnostisering av tilleggsdiagnoser og dårlig koordinering av spesialisthelsetjenestens tilbud (21). I denne artikkelen diskuteres dette for personer med nevromuskulære diagno-

ser på bakgrunn av informasjon fra foreldre i 1981 og fra de gjenlevende barn, nå voksne, i 1997.

Utvalg

100 barn i alderen 0–18 år med nevromuskulære sykdommer i daværende helseregion 1 og 2 ble registrert i 1981 (1–3). Deres foreldre ble intervjuet. Barna ble funnet ved forespørsel til helsesøster, barneavdelinger i de enkelte fylker og spesialmedisinske sentralinstitusjoner, samt i register over barn som mottok forhøyet hjelpestønad. Diagnostiske kriterier var etter Dubowitz (4). Helsedirektoratet gav tillatelse til datainnsamlingen som ble finansiert av Nasjonalforeningen for folkehelsen. Undersøkelsen ble avsluttet oktober 1983. I 1997 ble 68 gjenlevende, nå voksne personer funnet ved hjelp av registeret fra 1981 og folkeregisteret. Av disse ble 58 personer intervjuet (8). Datatilsynet gav tillatelse og regional forskningsetisk komité tilrådet undersøkelsen. Sosial- og helsedepartementet finansierte undersøkelsen. Undersøkelsen ble avsluttet i februar 1998.

Metode

Både i 1981 og i 1997 ble det benyttet et strukturert intervju skjema med både kvantitative og kvalitative svaralternativer og med rom for selvevaluering for å få frem brukeropplevelsen (22). Spørsmålene i 1981 og 1997 dekker samme områder, men er noe forskjellige fordi de stilles til henholdsvis foreldre og til barna som voksne og fordi samfunns- og helsemessige forhold også er endret (9–20). I denne artikkelen trekkes informantenes vurdering av helsetjenestens funksjon hos pasienter fra barn til voksenalder særlig frem.

Diagnose er registrert og klassifisert etter Dubowitz' kriterier (4). I resultatene er diagnosene, som i 1981, fordelt på tre hovedgrupper (1, 2). Det er Duchennes muskeldystrofi, spinal muskelatrofi og andre muskelsykdommer. Dødelighet, gangfunksjon og respiratorbruk viser progredieringen i de enkelte diagnosegrupper. Respirator er et nytt tilbud etter 1984. Tilknytningsalder (før 15 år, mellom 15 og 20 år og etter 20 år) samt 24-timersbruk viser både helsetjenestens oppmerksomhet på underventileringsproblemet og belastningen ved bruk på grunn av behov for tilsyn.

Sivilstatus, antall egne barn og flytting etter 1984 og boforhold i 1997 viser gruppens sivile mobilitet. Selvevaluering omfattet vurdering av kvalitet og kvantitet på kontakt

med helsetjenesten på kommunalt nivå og spesialistnivå generelt og spesielt om tilgang til genetisk veiledning. Både foreldre i 1981 og de voksne i 1997 ble spurt om hvem som hadde hovedansvaret for den medisinske oppfølging.

Intervjuene i 1981 ble foretatt i et samarbeid med lokale barneavdelinger. Intervjuene i 1997 ble gjennomført hjemme hos den enkelte, uten slikt samarbeid. To informanter var mentalt retardert, og deres foreldre var til stede for å supplere informasjonen. Andre foreldre var ikke til stede under intervjuene. Resultatene presenteres som antall fordi informantgruppen er liten. Sitater er benyttet som kvalitativt beskrivende for problemområder og presenteres i anførselstegn.

Resultater

Tabell 1 viser totalmaterialet i 1981 og 1997. To personer har endret diagnose fra 1981 til 1997 fra andre diagnoser til henholdsvis Duchennes muskeldystrofi og spinal muskelatrofi. I 1981 var det 76 gutter og 24 piker, mens det i 1997 var 44 menn og 18 kvinner. Aldersspenn i 1981 var 0–18 år, mens det i 1997 var 14–34 år. Fire barn døde i registreringsperioden 1981–84, mens 28 personer døde i tiden 1984–97. En person med diagnosen Duchennes muskeldystrofi døde uventet som tiåring i forbindelse med et mindre kirurgisk inngrep. En person med diagnosen spinal muskelatrofi døde uventet i 20-årsalderen av mat i vrangstrupen. Fem gutter med Duchennes muskeldystrofi døde av lungebetennelse i alder 16–19 år. En gutt med diagnosen Beckers muskeldystrofi døde mellom 15 og 20 år gammel av plutselig hjertedød. Dødsårsak er angitt etter opplysning fra familiemedlemmer og er derfor ikke fullstendig for hele gruppen. Tabell 2 viser gående i 1981 og 1997 og respiratorbrukere i 1997. Både i 1981 og i 1997 var gangfunksjonen variabel i forhold til smerter, tretthet og årstid. Tre menn med Duchennes muskeldystrofi og en person med spinal muskelatrofi brukte respirator i 24 timer. Alle hadde fått respirator i alderen 15–20 år.

Ingen med diagnosene spinal muskelatrofi eller Duchennes muskeldystrofi hadde samboer eller var gift i 1997. I gruppen med andre diagnoser hadde ti personer samboer/ var gift. Tre personer hadde egne barn.

I 1981 bodde 98 (98 %) barn hjemme. Tabell 3 viser dette i 1997. De som fortsatt bodde hjemme, fordelte seg i tre grupper. En gruppe var fortsatt i skolealder. En gruppe hadde Duchennes muskeldystrofi. Alle hadde behov for hjelp 24 timer i døgnet og fem var respiratorbrukere. I en tredje gruppe hadde mor og voksent barn samme sykdom (dystrophia myotonica).

I 1981 var mange familier i ferd med eller hadde nylig flyttet til ny rullestolstilpasset bolig. I 1997 hadde to personer flyttet ut av og tre studerte utenfor det fylket de bodde i i 1981. 46 personer hadde likevel flyttet etter

Tabell 1 Oversikt over diagnosefordeling for 100 barn med nevromuskulære sykdommer i Sørøst-Norge under 18 år i 1981, for 68 gjenlevende og 32 døde i 1997. Minimummaksimum-alder ved død er angitt i år. To personer har fått endret diagnose

Diagnosegrupper	Antall i 1981	Antall i 1997	Døde i 1997	Alder ved død
Duchennes muskeldystrofi	30	14	17	Fra 16 til 30 år
Spinal muskelatrofi	21	11	11	Fra 2 til 23 år
Andre diagnoser	49	43	4	Fra 5 til 18 år
Totalt	100	68¹	32	Fra 2 til 30 år

¹58 av 68 er intervjuet og presenteres i tabell 2 og 3

1984, oftest innen samme kommune enten for å få bedre tilpasset bolig eller for å flytte fra barndomshjemmet. Men de orket ikke å «begynne på nytt» i forhold til en ny kommunes hjelpeapparat og trodde heller ikke at de fikk nok hjelp hvis de flyttet. «Her kjenner de meg,» var beskrivende for dette. En person hadde startet utdanning, men flyttet hjem igjen på grunn av manglende praktisk hjelp.

I 1981 hadde bare 20 barn kontakt med lokal helsetjenesten. I 1997 var forholdet helt endret. Alle hadde kontakt med lokal helsestjeneste. De fleste mente at de hadde nok kontakt med lege, fysioterapeut og ergoterapeut. Nok primærlegekontakt var for noen at de selv kunne «bestille» antibiotika etter behov. For andre var primærlegen en aktiv medspiller og trygghetsfaktor. I 1981 hadde 69 barn fysioterapi en eller flere ganger per uke. For de voksne i 1997 var kontakten opprettholdt, men ikke så tett. De etterlyste mer kunnskap om treningsmengde, om smerte ved og etter aktivitet og om slitasje/uttretting hos fysioterapeutene. «Sykdommen er jobben min,» sa en som trente hver dag og mente at det holdt sykdommen i sjakk. Bare en respiratorbruker hadde daglig og systematisk lungefysioterapi. I 1981 var ergoterapitjenesten ikke utbygd på kommunalt nivå. I 1997 hadde alle med hjelpemiddelbehov kontakt med lokal ergoterapeut. Men de var kritiske til at det tok for lang tid fra behov ble meldt til hjelpemidlet var på plass. Foreldrene i 1981 var opptatt av trygder og ret-

tigheter i hjemkommunen. I 1997 var ungdommen/den voksne mest opptatt av pleie- og omsorgstjenestens kvantitet, kvalitet og organisasjon. «Her er det 17. mai-tog hver dag» og «Hjemmesykepleien regulerer livet mitt» var utsagn som beskrev opplevelsen av avhengighet. De etterlyste stabilitet, faste hjelpere og mer fleksibilitet med hensyn til når og hvordan hjelpen kunne brukes. Ordningen med brukerstyrt personlig assistent var lite gjennomført. Bare to hadde en slik ordning uten at moren var ansatt som en del av opplegget. De unge menn trakk også frem at det var «ugreit» at hjemmehjelpen så ofte var kvinner som var litt opp i årene. Flere var opptatt av mangelen på koordinering i lokalt hjelpeapparat. De var generelt kritiske til mengden registrering og evaluering av behov som de enkelte etater innen samme kommune gjentok uten synlig effekt på den praktiske hjelp de mottok.

I 1981 mente 98 foreldre at en sentralinstitusjon hadde ansvar for koordinering for barnas oppfølging både lokalt og på spesialistnivå. I 1997 var dette helt endret. De voksne opplevde at de var falt «ut av systemet» ved overgangen fra barn til voksen. De fleste mente likevel de hadde nok kontakt med spesialisthelsetjenesten. Oppfatningen av nok kontakt var relativ i forhold til tidligere gode/dårlige erfaringer og forventninger. Nok kontakt kunne være en gang i året ved behov for ny legeerklæring til sertifikat. Kvinner fortalte at underlivsproblemer ofte ble oversett og at de ikke fikk råd og infor-

Tabell 2 Diagnosefordeling hos pasienter med nevromuskulære sykdommer som var gående i 1981 og i 1997 og var heldøgns respiratorbrukere i 1997

Diagnose	Antall gående i 1981	Antall gående i 1997	Antall respiratorbrukere i 1997
Duchennes muskeldystrofi	12	0	8
Spinal muskelatrofi	5	2	2
Andre diagnoser	45	24	1
Antall gående i forhold til totalantall	62 av 100	26 av 58	11

Tabell 3 Oversikt over boligtype for 58 av 68 personer med nevromuskulære sykdommer i 1997

Diagnose	Selvstendig boenhet	Bofellesskap	Hjemme hos foreldre
Duchennes muskeldystrofi	6	2	5
Spinal muskelatrofi	7	0	3
Andre diagnoser	23	3	9
Totalt	36	5	17

masjon omkring sykdomsforverring i forbindelse med svangerskap og fødsel. Ingen med Duchennes og Beckers muskeldystrofi hadde kontakt med kardiolog.

Respiratorbrukerne mente alle at de hadde god oppfølging og følte seg godt ivaretatt. Langvarige «bronkitter», problemer i forbindelse med fordøyelse, ernæring, trettbarhet, treningsdosering var områder som de voksne i 1997 opplevde som viktige, men vanskelige å få løst. Foreldrene til 48 barn mente i 1981 at de ikke hadde fått genetisk veiledning. I 1997 ønsket ni personer mer, mens 32 personer mente de aldri hadde fått genetisk veiledning. De trodde deres foreldrene hadde fått informasjon.

Diskusjon

Informasjoner fra 1981 og 1997 viser hvordan helse- og sosialtjenestereformer har påvirket tjenesteapparatet for funksjonshemmede. I 1981 var barna, diagnosen og forvaltningen av nye rettigheter ukjente for det kommunale tjenesteapparat. I 1997 er det de voksnes problemer og behov som er ukjente kanskje fordi spesialisthelsetjenesten ikke lenger har en sentral rolle i oppfølgingen? Det kan virke underlig at informantene ønsker mer kontakt med spesialisthelsetjenesten, men ikke står mer på for å få mer kontakt. Forklaringen på denne passivitet kan være at kreftene brukes opp i forhold til de daglige tjenestetilbud – som jo er så viktige for opplevelsen av selvstendighet. Men denne manglende kontakt medfører at spesialisthelsetjenesten også får liten erfaring og kompetanse i forhold til de nye problemer som oppstår hos den voksne. Kan dette bety at verken første-, annen- eller tredjelinjetjenesten fungerer tilfredsstillende for denne brukergruppen?

På visse områder mener vi å se behov for sentralisering for å samle erfaring og for å utvikle behandlingsprogrammer som via dagens elektroniske formidling kan sikre brukeren optimal oppfølging uansett hvor han/hun bor. Ett område er respiratortilknytning og oppfølging. Det er behov for å samle informasjon om hvordan og i hvilken grad livslengden påvirkes. I tidligere litteratur er alder ved død klart tidfestet ved enkelte diagnoser (4). I vår undersøkelse sees det en variasjon som kan tyde på økt livslengde. Et annet område er hjerteproblemer. Undersø-

kelsen viste at ingen gutter med Beckers eller Duchennes sykdom ble fulgt opp hjertermessig. Her vil et behandlingsprogram bety at denne viktige oppfølging ikke glipper ut. Et tredje område er genetisk veiledning som er viktig både for planlegging av egne barn, men også i lys av en mulig fremtidig behandling. Informasjon må gjentas i forhold til alder og behov for å oppleves relevant i forhold til livssituasjon. Dette gjelder selvsagt ikke bare genetisk veiledning og viser behovet for et livsløpsperspektiv på spesialistoppfølgingen.

Konklusjon

Endringer og utvikling innen forskjellige områder har forandret tjenestetilbud og levestandard for denne brukergruppen. Medisinsk utvikling, særlig bruk av hjemmerespirator, men også i form av bedre diagnostiske og andre behandlingsmessige muligheter gir bedre helse og ser ut til å gi lengre levetid. Helse- og sosialreformer, særlig fra 1984 og utover har medført økt selvbestemmelse og lokal ansvarliggjøring for tjenester til funksjonshemmede. Barna fra 1981 var blitt voksne i 1997 og sykdommene har progrediert. Disse endringene er en utfordring med hensyn til spesialisthelsetjenestens organisering og formidling, til veiledning til både bruker og til andre samarbeidende tjenester.

Vi takker Peter F. Hjort og Sverre Halvorsen for veiledning under utarbeiding av artikkelen.

Litteratur

1. Tangsrud SE, Halvorsen S. Child neuromuscular disease in Southern Norway: prevalence, age and distribution of diagnosis with special reference to non-Duchenne muscular dystrophy. *Clin Genet* 1988; 34: 145–52.
2. Tangsrud SE, Halvorsen S. Child neuromuscular disease in Southern-Norway: prevalence and incidence of Duchenne muscular dystrophy. *Acta Ped Scand* 1989; 78: 100–3.
3. Lund-Petersen I. Fysioterapi som en del av totalbehandlingen ved muskelsykdommer hos barn og unge. Hovedfagsoppgave. Oslo: Statens høgskole for spesialpedagogikk, 1984.
4. Dubowitz V. Muscle disorders in childhood. London: Saunders, 1978.
5. Hsu J. Management of foot deformity in Duchenne pseudohypertrophic muscular dystrophy. *Orthop Clin North Am* 1976; 7: 979–84.
6. Lov av 13. juni 1969 nr. 24 om grunnskolen.
7. Lov av 16. juni 1975 nr. 30 om barnehager.

8. Lund-Petersen I. Brukererfaringer, hjelpeapparatets funksjons- og livskvalitet. Prosjekt nr. 13769. www.dep.no/shd/norsk/publ/rapporter/index-b-n-a.html 1998 (28.2.2001).

9. Lov av 19. nov. 1982 nr. 66 om helsetjenesten i kommunene.

10. Lov av 13. des. 1991 om sosial tjenesten m.v.

11. St.meld. nr. 19 (1998–99). Ansvar og meistring. Om ein heilskapelig rehabiliteringspolitikk.

12. Rundskriv I-20/2000 til lov om sosiale tjenester. Oslo: Sosial og helsedepartementet, 2000.

13. Grue L. Fysisk funksjonshemmet ungdom og livskvalitet. Oslo: Ad Notam Gyldendal, 1999.

14. Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with DMD. *Chest* 1998; 112: 1024–8.

15. Tzeng AC, Bach JR. Prevention of pulmonary morbidity in neuromuscular disease. *Chest* 2000; 118: 1390–6.

16. Simonds AK, Ward S, Heather S, Bush A, Muntoni F. Outcome of paediatric domiciliary mask ventilation in neuromuscular and skeletal disease. *Eur Respir J* 2000; 16: 476–81.

17. Boland BJ, Silbert PL, Groover RV, Wollan PC, Silverstein MD. Skeletal, cardiac and smooth muscle failure in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Neurol* 1996; 14: 7–12.

18. Bach JR, Campagnolo DI, Hoeman S. Life satisfaction of individuals with Duchenne muscular dystrophy using long-term mechanical ventilatory support. *Am J Phys Med Rehabil* 1991; 70: 129–35.

19. Raphael JC, Chevret S, Annane D. Is early noninvasive mechanical ventilation of first choice in stable restrictive patients with chronic respiratory failure? *Monaldi Arch Chest Dis* 1999; 54: 90–7.

20. Howell JM. Is there a future for gene therapy? *Neuromusc Disord* 1999; 9: 102–7.

21. Skeie G. Psykiatriske problemer hos psykisk utviklingshemmede. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2000; 120: 3236.

22. Kvamme OS, Sandvik L, Hjortdahl P. Pasientopplevd kvalitet i allmennpraksis. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2000; 120: 2503–6.

Bokomtaler



2583 Waal B
Livet og arbeidet

2640 Øiseth OV, Kjeldsen T, Sundvoll A, Gultvedt A, red
Illustrert informasjonsmateriale om narkotika, alkohol og doping

2640 Flaherty AW
The Massachusetts General Hospital handbook of neurology

2640 Thompson J, Hubberstey S, Hurst N, Perryman J, Sutcliffe N, McClure PW
Barnets helse