

Sammen for pasienter med arvelige nevromuskulære tilstander

Samorganisering av miljøene som jobber for personer med sjeldne diagnoser, har ført til bedre samarbeid, bedre hjelp til brukerne, økt forskningsaktivitet og økt oppmerksomhet om sjeldne diagnoser.

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset Nord-Norge og Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser var to av kompetansesentrene som ble samorganisert. Begge hadde fagansvar for sjeldne arvelige muskelsykdommer og nevropatier (ramme 1). I tillegg hadde Oslo universitetssykehus et Kompetansesenter for medfødte muskelsykdommer, som også drev et nasjonalt tilbud til samme brukergruppe.

Samorganisering

Sentrene hadde forskjellig kompetanse og tilbud. Hvordan skulle kompetansetjenesten for sjeldne, arvelige nevromuskulære sykdommer drive videre? For brukerne i Foreningen for muskelsyke (FFM) var det viktig å få ett sted som koordinerte henvendelser og henviste dem til riktig kompetansemiljø etter behov. Under ledelse av Helse Sør-Øst og med representanter for fagmiljøene ved Universitetssykehuset Nord-Norge, Oslo universitetssykehus, Frambu og Foreningen for muskelsyke ble det diskutert forslag til enhetlig fremtidig organisering. Resultatet ble opprettelsen av Nevromuskulært kompetansesenter med ett felles senterråd – ledet av brukerorganisasjonen og med representasjon fra alle helseregionene, sentrene (voksen- og barnefeltet) og forskningsmiljøet. Senteret ved Oslo universitetssykehus endret i denne prosessen navn til Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN).

Sterkere sammen

Hovedformålet med samarbeidsavtalen er å sikre et bærekraftig, likeverdig og effektivt landsdekkende kompetansetjenestetilbud til brukere med sjeldne nevromuskulære diagnoser, deres pårørende, helsetjenesten og andre tjenesteytere.

Kompetansetjenestens hovedoppgave er å gi diagnosespesifikke råd og veiledning. Det er arrangert kurs, konferanser og etablert forskningssamarbeid.

Det nevromuskulære feltet omfatter svært mange ulike diagnoser, og mange pasienter har ikke fått en endelig genetisk diagnose. Det er derfor enighet om at noe av ressursene skal gå til utredning og oppfølging av enkeltpasienter. Klinisk virksomhet er en viktig del av kompetansehevingen blant fagpersonene som jobber innen dette feltet. Barn og voksne hvor man har mistanke om,

eller som har fått, en sjelden arvelig nevromuskulær diagnose, og hvor man ikke har kommet i mål med utredning eller oppfølging lokalt, kan henvises til Nevromuskulært kompetansesenter ved Universitetssykehuset Nord-Norge eller Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander ved Oslo universitetssykehus for utredning eller vurdering. Vi kan da bistå i utredningen og gi råd med tanke på oppfølging i lokalt hjelpeapparat.

Muskelregisteret

Om lag 4 000–5 000 personer lever med arvelige nevromuskulære sykdommer i Norge i dag. I 2008 ble det nasjonale kvalitetsregisteret Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) etablert. Formålet var å få oversikt over og forbedre kvaliteten på diagnostikk og behandling for denne pasientgruppen. Opplysninger om diagnostiske undergrupper, arvelighet, funksjonsnivå, hjelpemidler og behandling registreres. Til nå er i overkant av 1 000 personer registrert. Om lag 70 % av personer med antatt arvelig muskelsykdom i registeret har fått en genetisk verifisert diagnose, mens andelen for arvelige nevropatier er på rundt 50 %. Tilgangen på fysioterapitjenester og oppfølging av hjertesykdom hos pasienter med muskeldystrofier er to viktige områder hvor data fra Muskelregisteret kan få betydning for oppfølgingen.

Modell til etterfølgelse

Etableringen av samarbeidet innebærer en styrking av kompetansebygging og kunnskapsspredning innen arvelige nevromuskulære sykdommer i Norge. Etter ett års drift med den nye modellen er tilbakemeldingene fra brukerne og brukerorganisasjonene gode. Når nye diagnostiske metoder og medikamentell behandling blir aktuell for pasientgruppen, er det en styrke at fagfolk kan konferere og gi nasjonale anbefalinger. En slik modell for samorganisering kan fungere og være nyttig også innen andre fagfelt.

Kjell-Arne Arntzen

Kjell.Arne.Arntzen@unn.no

Irene Lund

Magnhild Rasmussen

Karin Evy Rønningen

Tone I. Torp

Kristin Ørstavik

RAMME 1

Sitat fra helsenorge.no (1):

«I Norge regnes en diagnose som sjelden når færre enn 1 per 10 000 personer har diagnosen. Det betyr at det er færre enn ca. 500 personer med diagnosen i hele landet. Det totale antallet personer i Norge med sjeldne diagnoser anslås til rundt 30 000. Definisjonen omfatter en rekke sjeldne, oftest medfødte, arvelige og komplekse diagnoser. Symptomene kan vise seg rett etter fødsel, men kan også opptre senere i livet. Grunntilstanden kan per i dag ofte ikke behandles, men symptomene kan forebygges, begrenses eller behandles, slik at pasientene får en bedre overlevelse og en bedre hverdag.»

Kjell-Arne Arntzen (f. 1972) er spesialist i nevrologi, med spesialkompetanse innen nevromuskulære sykdommer. Han er seksjonsoverlege, ph.d., ved Nevromuskulært kompetansesenter, Nevro-, hud- og revmatologisk avdeling, Universitetssykehuset Nord-Norge.

Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Irene Lund (f. 1955) er senterleder for Nevromuskulært kompetansesenter, Universitetssykehuset Nord-Norge. Hun er utdannet bioingeniør og master i folkehelsevitenskap ved Universitetet i Tromsø.

Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Magnhild Rasmussen (f. 1951) er spesialist i barnesykdommer og overlege dr.med. ved Barneavdeling for nevrofag og Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander, Oslo universitetssykehus.

Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir følgende interessekonflikter: Hun har deltatt i legemiddelutprøving i regi av GlaxoSmithKline og BioMarin, men ikke mottatt honorar.

>>>

Karin Evy Rønningen (f.1951) er cand.polit., assisterende direktør ved Frambu og styremedlem i senterrådet for Nevromuskulært kompetansesenter (NMK-UNN). Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Tone I. Torp (f. 1963) er styreleder i Foreningen for muskelsyke. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Kristin Ørstavik (f. 1963) er overlege dr. med., spesialist i nevrologi og i klinisk nevrofysiologi. Hun er seksjonsleder ved Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander og Seksjon for klinisk nevrofysiologi, Nevrologisk avdeling, Oslo universitetssykehus. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Litteratur

1. helsenorge.no. Hva er en sjelden diagnose? <https://helsenorge.no/sjeldne-diagnoser/hva-er-en-sjelden-diagnose>. (17.6.2016).

Mottatt 1.6. 2016, første revisjon innsendt 17.6. 2016, godkjent 20.6. 2016. Redaktør: Ketil Slagstad.

Publisert først på nett.