

## Den bedste behandling

### Et fælles nordisk referenceprogram for behandling af Duchennes muskeldystrofi er formentlig en realitet om et års tid

Af Jørgen Jeppesen

"Jeg bruger store ord, men jeg mener dem!"

Morten Kleven, nordmand og far til en dreng med Duchennes muskeldystrofi (DMD), fortæller om sin deltagelse i Institut for Muskelsvind seminar om et nordisk referenceprogram for behandling af DMD. Et referenceprogram er førende fagfolks beskrivelse af, hvordan man bedst behandler en sygdom.

Seminaret, der fandt sted 28.-29. september på Rigshospitalet i København, var dette års møde i netværkssamarbejdet Brickless Centre, som er et fagligt diskussionsforum for behandlere fortrinsvis fra de skandinaviske lande. Morten Kleven var med som den eneste forældrerepræsentant.

"Det var en fantastisk oplevelse at erfare, at de nordiske fagfolk kan samarbejde. Det var meget inspirerende for mig, og det har det også været for de andre deltagere fra Norge," siger han og fortæller, at han i november skal holde et foredrag for forældre og behandlere på baggrund af seminaret.

Et fælles nordisk referenceprogram kan blive et vigtigt redskab til at påvirke myndigheder og politikere i arbejdet med at skabe bedre betingelser for familier med muskelsvindbørn, mener Morten Kleven. Måske især i Norge, som er bagud i forhold til Sverige og Danmark, siger han. Her vil et program, der har de tre landes førende behandlere inden for muskelsvind som forfattere og anbefalere, være et stærkt argument. På den anden side er det en illusion at tro, at man vil nå den samme standard i de tre lande.

"Vi kan blive enige om principperne for den bedste behandling, men kulturforskelle og ressourcer vil altid sætte betingelser," siger Morten Kleven og tilføjer, at man ved at være aktiv som forælder også kan påvirke sundhedsvæsenet og andre myndigheder, der har stor indflydelse på en muskelsvindfamilies hverdag.

Han mener i øvrigt, at flere forældre burde deltage i Brickless-møderne, selv om de fleste deltagere er fagfolk, der taler fagsprog. Selv har han en universitetsuddannelse, som gør, at han har gode forudsætninger for at følge med, men det er ingen betingelse, siger han.

"Sådanne møder kunne i højere grad bestå af en kombination af fagfolk, patienter og forældre.

Jeg tror ikke, der længere er så store skel mellem eksperter og almen viden, og man skal ikke undervurdere publikum, når det er motiveret," siger Morten Kleven og pointerer, at når det nordiske referenceprogram foreligger i sin endelige form om et års tid, bør det være et fagligt stærkt dokument, men samtidig tilgængeligt og forståeligt for familierne.

### Udkast til høring

DMD involverer mange specialer i sundhedsvæsenet, og de fleste var repræsenteret på seminaret. Forud havde arbejdsgrupper skrevet udkast til anbefalinger af behandlingsmetoder, og proceduren er nu, at de samme grupper reviderer udkastene på baggrund af mødedeltagernes kommentarer. Herefter samler en redaktionsgruppe materialet, som sendes til høring i relevante videnskabelige selskaber, behandlingsfaglige sammenslutninger og patientorganisationer i de tre skandinaviske lande. I slutningen af 2002 håber man at kunne præsentere et endeligt dokument.

I det følgende refereres kort de væsentligste kommentarer og uafklarede spørgsmål, der blev rejst på seminaret:

*Diagnosticering og kontrol.* Det er stadig nødvendigt at foretage en nålebiopsi i forbindelse med diagnosticering, da genetisk analyse ikke altid kan skelne mellem DMD og Beckers muskeldystrofi.

Hvor ofte skal en DMD-dreng gå til kontrol? Det afhænger af alder, og det afhænger også af, om drengen behandles med steroider. Kan kontrollen foretages af en praktiserende læge, eller skal det være en neurolog?

Der bør foretages DNA-test i forbindelse med alle diagnosticeringer af DMD. I to tredjedele af alle tilfælde er mødrene anlægsbærere, og i de tilfælde bør der indsamles DNA-prøver fra andre grene af familien med henblik på rådgivning i forbindelse med graviditet. Det er nødvendigt at disse prøver er indsamlet og analyseret før graviditeten.

*Fysioterapi og ergoterapi.* Hvilke metoder og skalaer skal bruges til at måle funktioner og effekter i den fysioterapeutiske behandling? Hvordan skal samarbejdet mellem den lokale behandlende fysioterapeut og det centrale videnscenter organiseres?

Hvilken analysemetode skal anvendes i den ergoterapeutiske indsats, når man vil måle funktioner og aktiviteter?

*Ortopædi.* Ortopædiske indgreb er omdiskuterede. Hvorfor, hvornår og hvordan skal man i givet fald foretage operative indgreb, som i øvrigt har høje komplikationsrater? Er det besværet værd, hvis evnen til at gå forlænges med kun et år? Der mangler gode, randomiserede follow-up studier på området, og sådanne studier er svære at gennemføre, fordi der er for få patienter.

*Respiration.* Behovet for respiratoriske hjælpemidler skal undersøges så tidligt, at behandling kan indledes, inden symptomerne bliver alvorlige. Hjælperordningen, der er en forudsætning for at have hjemmerespirator, skal fungere godt.

## **Steroidbehandling anbefales**

*Hjertekomplikationer.* Hjertet påvirkes af DMD, og patienten bør efter 12-års alderen undersøges en gang årligt af en kardiolog. Man har ikke nødvendigvis symptomer, selv om hjertemuskulaturen er påvirket af sygdommen, og derfor er en rutinemæssig kontrol vigtig. Der er effektive behandlingsmuligheder med medicin. Behandling af hjerteproblemer er ikke kun et spørgsmål om øget livslængde, men i allerhøjeste grad også om en bedre daglig livskvalitet, som kan være stærkt nedsat ved ubehandlet hjertesygdom.

*Tandpleje.* Der er behov for som rutine at inddrage specialiserede tandlæger i mund- og tandplejen, som har betydning for både ernæring og kommunikation. DMD-patienters vanskeligheder med mundhygiejne kan lettes med forskellige hjælpemidler.

*Pædagogik og psykologi.* Man skal være mere bevidst om at tilpasse tilbud til de DMD-drenge, der har indlæringsvanskeligheder. Det gælder i børnehaven, skolen og en eventuel erhvervsuddannelse. Tidligere var det forbudt at sige højt, at nogle DMD-drenge har lavere intelligens; de drenge skal undervises på specialskole, ikke integreres i en almindelig skole.

*Medicinsk behandling.* Der er videnskabelig evidens for, at behandling med steroid forlænger evnen til at gå. Den dokumentation er man som læge forpligtet til at oplyse forældrene om, selv om stort set ingen læger kan lide at ordinere steroid på grund af de mange mulige bivirkninger. Man ved heller ikke meget om langtidseffekten af et mangeårigt forbrug. Det anbefales alligevel at indlede behandlingen, når diagnosen stilles. Tæt overvågning af eventuelle uacceptable bivirkninger på vægt, blodtryk, knogleskørhed, mv. er dog en uadskillelig del af behandlingen. Den anbefalede dosis på 0,35 mg pr. kg legemsvægt pr. dag er lav i forhold til f.eks. USA, hvor dosis er 0,75 mg.

## **Patientorganisationens rolle**

*Patientforeninger.* Organiseringen af patienterne er meget forskellig i de skandinaviske lande. I Norge er der ingen professionelle ansatte, i Danmark er der ca. 50, når man tæller medarbejdere i såvel patientforening som det offentligt finansierede Institut for Muskelsvind.

Patientorganisationerne bør godkende det referenceprogram, som fagfolkene bliver enige om. Organisationerne bør også spørges om videnskabelige forsøg, inden de iværksættes. Er lægerne og medicinalindustrien villige til det? Sporene kan skræmme. Blev patientforeningen i Sverige spurgt, før man indledte steroidbehandlingen? Svaret er nej. Blev Muskelsvindfonden

spurgte, inden man i Danmark indledte forsøg med riluzole-medicin til ALS-patienter? Svaret er nej.

En rettesnor for fremtiden kunne være, at alt, hvad der skal godkendes i det videnskabetiske komitéssystem, også skal forelægges den relevante patientorganisation.

*Rehabilitering.* Det anbefales, at DMD-drenge ved kontrol møder tværfaglige (interdisciplinære/transdisciplinære) teams, som ser situationen som en helhed. Drengene bør regelmæssigt have hjemmebesøg af et specialteam, hvor mål og behandling koordineres med den lokale indsats. Der bør tilbydes familiekurser i forbindelse med diagnose, ophør af gang, skolestart, rygoperation, flytning hjemmefra, respirationsbehandling og andre lignende behov, der kan forudses. Rehabiliteringen skal løbende evalueres på kriterier, der omfatter både funktionsevner og social deltagelse.

### **Erfaringer på tværs**

Den estimerede, engelske fysioterapeut Sylvia Hyde var i slutningen af 1990'erne projektleder på Nordisk Kontraktur Studie, der omfattede 27 DMD-drenge i Sverige, Norge og Danmark (1, 2).

Sylvia Hyde videregav sine erfaringer fra dette 3-årige multicenter studie på tværs af landegrænser til deltagerne i Brickless-seminaret og slog indledningsvis fast, at projektet havde savnet en stærk, overordnet styring (management). Den er navnlig nødvendig, når man samarbejder på tværs af institutioner og lande.

Hun opregnede de mulige fordele ved et sådant samarbejdende (collaborative) studie: Man kan forbedre patientbehandlingen, man kan poole data med henblik på kvantitative analyser, man kan tidligt identificere problemområder, man kan generere hypoteser, man kan skaffe baseline data til videre forskning.

Sylvia Hyde rådede til, at man i både kliniske og forskningsmæssige samarbejdsprogrammer gør overordentlig meget ud af den tværgående kommunikation. Man skal også uddanne de involverede medarbejdere, så de er tilstrækkeligt kvalificerede. Det er nødvendigt at tage højde for, at noget personale uundgåeligt vil blive skiftet ud undervejs, ligesom der kan forekomme egentlige systemændringer, som man skal kunne tilpasse sig. Endelig er det alfa og omega at sikre økonomien, for eksempel ved at bevillinger er øremærkede og ikke uden videre kan flyttes til andre formål.

1) Hyde S. et al. Longitudinal data analysis: an application to construction of a natural history profile of Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders* 2001; 11: 165-170.

2) Hyde S. et al. A randomized comparative study of two methods for controlling Tendo Achilles contracture in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders* 2000; 10: 257-263.