

Brickless på svenska

Spinal muskelatrofi har fået et skandinavisk referenceprogram

Af Jørgen Jeppesen

I dagene 20.-22. oktober 2005 samledes cirka 110 skandinaviske fagpersoner på kompetencecentret Ågrenska ved Göteborg til det 10. Brickless Centre siden 1992, og det første uden for Danmark. Godkendelsen af et fælles skandinavisk referenceprogram for spinal muskelatrofi var et af mødets vigtigste resultater.

Referenceprogrammet har været under forberedelse i et års tid under ledelse af docent Mar Tulinius fra Drottning Silvias Barn – och Ungdomssjukhus, og en række medarbejdere i RehabiliteringsCenter for Muskelsvind har bidraget i skrivegrupper med norske og svenske kolleger. Programmet beskriver på grundlag af den bedst dokumenterede viden, hvordan spinal muskelatrofi bør diagnosticeres og behandles ortopædisk, respiratorisk og fysio- og ergoterapeutisk. Der er desuden afsnit om psykosociale og pædagogiske forhold samt vigtigheden af samarbejde med patientforeninger.

Der blev efterlyst et særskilt kapitel om ernæring i programmet, og der var enighed om, at man ved førstkommande revision om et par år bør tilføje en gennemgang af ernæringsmæssige problemer. Et afsnit med en systematisk vurdering af en række brugerstyrede netsteder om spinal muskelatrofi, udarbejdet af danskeren Dan René Brock, høstede ros, og man mente, at et lignende afsnit skal indarbejdes i den forestående revision af referenceprogrammet for Duchennes muskeldystrofi.

Et referenceprogram forbedrer behandlingen i det enkelte land, fordi det bliver en standard, som alle gerne vil leve op til. Spinal muskelatrofi er som andre muskelsvindsygdomme sjælden og kræver viden og indsats fra mange medicinske og sundhedsfaglige områder. Det understreger behovet for internationale referenceprogrammer, som desuden stimulerer til fælles forskning.

Workshops om metoder

Første halvdel af Brickless Centre har udviklet sig til at bestå af workshops om primært metodiske emner. Svenskerne fulgte traditionen op med fire workshops om henholdsvis genetik/diagnostik, fysioterapi, ergoterapi og psykosociale aspekter.

Workshoppen om genetik/diagnostik handlede om sygdommene hereditær motorisk og sensorisk neuropati (HMSN), Duchennes muskeldystrofi, dystrofia myotonica type 2 og limb-girdle muskeldystrofi. Fysio- og ergoterapeuter diskuterede både samlet og hver for sig måle- og undersøgelsesmetoder inden for spinal muskelatrofi med udgangspunkt i referenceprogrammet. Test og måling af funktion og kraft i hænder var et væsentligt emne.

På den psykosociale workshop fremlagde medarbejdere fra Ågrenska resultater fra en undersøgelse af centrets undervisning til familier med et barn med sjældne funktionsnedsættelser. Den viste, at især fædre og fuldtidsarbejdende forældre havde stor nytte af en uges intensivt kursusophold.

Dystrophia myotonica

Neuropsykolog Stefan Winblad fra Neuromuskulært Centrum ved Sahlgrenska

Universitetssjukhuset/Mölnal fortalte om et større studie blandt voksne med sygdommen dystrophia myotonica type 1. Han har bl.a. undersøgt personernes neurokognition, personlighed, evne til at vise følelsesmæssige ansigtsudtryk samt hjernescanninger. Stefan Winblad fremhævede især betydningen af patienternes nedsatte eller manglende evne til at kommunikere følelser via

ansigtsmusklerne, samt at afvigelser i personlighed er forbundet med personens sociale samspil. Han mente, at behandlingssystemet skal være mere opmærksom på nytten af neuropsykologiske undersøgelser af patienter med dystrophia myotonica, og at der er behov for bedre retningslinier for en række interventioner.

Faktisk er det planen på næste Brickless Centre, som finder sted 26.-28. oktober 2006 i København, at vedtage et referenceprogram for dystrophia myotonica. Arbejdet blev sat i gang sidste år og ledes af overlæge Björn Lindvall fra Universitetssjukhuset i Örebro.

En gennemgang af myopatier, som skyldes mutationer i gener, der koder for proteiner i muskelcellernes sarkomerer, var desuden et fyldigt punkt på årets Brickless Centre. Sarkomeren er en basal enhed i muskelcellens sammentrækning, og man kender nu ca. 20 forskellige sarkomer-relaterede muskelsygdomme med meget forskellig grad af funktionspåvirkning. En række af disse sygdomme blev gennemgået af forskere.

I øvrigt blev der for særligt interesserede henvist til følgende artikel: Laing Nigel G, Nowak Kristen J. When contractile proteins go bad: the sarcomere and skeletal muscle disease. Bioessays 27: 809-822, 2005.