

Brickless Centre satte fokus på HMSN

Internationale eksperter formidlede viden og gav et godt overblik over en svær diagnosegruppe

Af Jane W. Schelde

Emnerne var relevante, og formen var rigtig. Med andre ord ramte RehabiliteringsCenter for Muskelsvind plet, da centret i marts inviterede behandlere fra hele norden til Brickless Centre møde i Århus.

På dagsordenen var dels diagnosen HMSN (Hereditær motorisk sensorisk neuropati) også kaldet CMT (Charcot-Marie-Tooth), dels emner om træthed og smerter i forbindelse med neuromuskulære sygdomme. Desuden skulle der tages stilling til et fælles skandinavisk konsensusprogram for diagnosen Dystrophia Myotonica.

Det tre-dages møde i Århus samlede 150 deltagere fra de nordiske lande. Det er første gang, at Brickless Centre har kunnet samle så mange deltagere, hvoraf langt flere end ved tidligere møder var læger, ligesom den geografiske spredning blandt deltagerne var større end normalt. Der var bl.a. en stor repræsentation fra Nordnorge samt deltagere fra Finland.

Måske skyldtes den store tilslutning, at der blandt behandlerne var et stort behov for at blive opdateret på den seneste viden om HMSN. Men også afviklingen af en workshop om udviklingen inden for diagnosticering havde stor søgning blandt de nordiske læger. Forskere er kommet langt med at identificere gener, ikke kun ved HMSN, men også andre neuromuskulære sygdomme, og det giver behandlere et bedre grundlag for at afklare den præcise diagnose og dermed også yde en bedre rådgivning og behandling.

Set fra RehabiliteringsCentrets side gav tre-dages mødet netop det overblik, man havde håbet.

”De neurogene sygdomme som HMSN er et stort område, som samtidig er svært at diagnosticere. Derfor har det stor betydning at få et samlet overblik over, hvad der sker i andre lande, men også at finde ud af, at vi i Danmark er på højde med de andre lande i forhold til diagnosticering af HMSN,” siger cheflæge i RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Jes Rahbek.

Internationale eksperter

Som oplægsholdere til Brickless Centre mødet var det lykkedes RehabiliteringsCenter for Muskelsvind at samle en gruppe eksperter fra USA, England, Tyskland, Holland og Sverige, der kunne formidle resultaterne af deres forskning og bidrage til at øge viden om især diagnosen HMSN.

F.eks. fortalte læge Mary M. Reilly fra England om de mange forskellige undertyper og mellemtyper af HMSN, der er fundet, men også at genændringerne ved diagnoserne er så mangfoldige og sjældne, at det stadig er nødvendigt at tage udgangspunkt i kliniske og neurofysiologiske undersøgelser og kigge på arvelighed m.m. for at stille den præcise diagnose.

Og den præcise undertype af diagnosen er vigtig at kende, da der er store variationer i forløbet og udviklingen af sygdommen og dermed også i behandlingen. Mary M. Reilly forudså, at der i de kommende år vil ske meget på behandlingsområdet og sættes mange forsøg i gang i takt med, at diagnoserne bliver mere specifikke.

Læge Gustav Pfeiffer fra Tyskland redegjorde for en undersøgelse af livskvaliteten hos personer med CMT, mens hollandske Eline Lindeman fortalte resultaterne af et forsøg, hvor man målte effekten af øget træning for personer med HMSN. Hendes konklusion var, at generel styrketræning øger styrken, men har ingen indflydelse på den daglige funktion. Derfor bør personer med HMSN

kun indgå i individuelle træningsforløb, som er målrettet optræning af en bestemt funktion, lød anbefalingen.

Træthed og smerter

Der sker meget lidt forskning af det centrale nervesystem og af hjernen hos personer med HMSN, og derfor ved man ikke så meget på det område, forklarede læge Stefan Winblad fra Sverige. En lille undersøgelse fra Sverige tyder på, at personer med HMSN har problemer med bl.a. opmærksomhed, verbal hukommelse og indlæring, og at træthed er et stort problem for langt de fleste med diagnosen. Netop trætheden er med til at forstærke de øvrige faktorer, som dermed får stor indflydelse på, hvordan personer med HMSN mestrer deres sygdom.

Neuropsykolog fra USA, Mark Jensen, tog fat i emnet smerter, som har vist sig at spille en stor rolle for mange personer med HMSN – og i øvrigt også andre neuromuskulære sygdomme. Smerterne forekommer ikke kun ved belastninger, men også under f.eks. søvn. Det er nødvendigt at udvikle behandlingsmetoder, mente Mark Jensen, der i sit arbejde har undersøgt effekten af selvhypnose som en måde at minimere smerterne på. Ved at flytte hjernens opmærksomhed til andet end smerterne er det muligt at påvirke personens smerteopfattelse, fortalte Mark Jensen.

Som eksempel på, hvordan sygdommen opleves i dagligdagen, havde RehabiliteringsCenter for Muskelsvind inviteret en ung kvinde med diagnose til at fortælle om sin situation. Hun fortalte bl.a. om sine symptomer: smerter, dårlig balance, skæve fødder og nedsat følesans – og om de behandlinger og hjælpemidler, hun har fået.

Hun kom også ind på, at det er svært at leve med et usynligt handicap, fordi det netop ikke er synligt, hvor sygdommen sætter nogle begrænsninger. For hende var det vigtigt at få så meget hjælp og så mange hjælpemidler som muligt for at gøre hende selvstændig og selvhjulp.

Hun afsluttede sit indlæg med at understrege, at i det daglige tænkte hun ikke på sig selv som handicappet, selv om hendes oplæg gav et helt andet indtryk. Men hun var jo netop inviteret for at fortælle om sin diagnose.

Udmattelse

Træthed er et symptom, som mange mennesker med en neuromuskulær sygdom ofte nævner som et væsentligt problem, og som behandlere efterhånden er blevet mere opmærksomme på. Ifølge neurolog Lauren B. Krupp fra USA har der ikke tidligere været mange undersøgelser af træthed, men det kommer nu.

Ifølge Lauren B. Krupp er træthed en af de store udfordringer for behandlere, fordi den beskrives subjektivt og er svær at dokumentere og måle. Men der var ingen tvivl om, at træthed har stor negativ indflydelse på en persons liv både socialt, arbejdsmæssigt og mentalt, og at det derfor er vigtigt at finde måder at behandle trætheden på.

Lauren B. Krupp definerede trætheden som mangel på energi og en følelse af udmattelse og mistet kontrol.

Konsensusprogram vedtaget

På Brickless Centres sidste mødedag vedtog deltagerne det første udkast til et fælles skandinavisk konsensusprogram for diagnosen Dystrophia Myotonica. Programmet, som er blevet formuleret af en fælles-nordisk arbejdsgruppe, betyder, at der i Skandinavien nu er enighed om beskrivelsen af sygdommen, den diagnostiske udredning, og hvilke behandlinger man anbefaler at sætte i værk.

”Det er fantastisk at have en samlet konsensusprogram for Dystrophia Myotonica. Det har altid været en vanskelig sygdom at diagnosticere og behandle, fordi den har så mange udtryk. Derfor er det et godt redskab, at vi i Skandinavien nu har en samlet viden og beskrivelse af metoderne for diagnosticering og behandling, ” siger Jes Rahbek, der også mener, at konsensusprogrammet

fremover vil gøre det lettere at udarbejde rehabiliteringsplaner for brugere med Dystrophia Myotonica.

Brickless Centre-netværket har tidligere vedtaget konsensusprogrammer for Duchennes muskeldystrofi og spinal muskelatrofi.