

Den rigtige muskelsvinddiagnose kan blive afsløret gennem Skype

Den rigtige diagnose er essentiel, når man skal behandle en patient – derfor har RehabiliteringsCenter for Muskelsvind kastet sig ud i at lade internationale eksperter skype sammen over internettet. Et nyligt forsøg betyder, at to piger måske kommer nærmere deres diagnose.

Af Lene Thomsen

Telemedicin hedder det, når læger, forskere eller andre eksperter benytter nye medier, såsom Skype til at undersøge patienter eller udveksle erfaringer.

I forbindelse med RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (RCFM) årlige Brickless Conference, hvor eksperter fra hele verden er samlet for at udveksle viden om blandt andet muskelsvinddiagnosen Kongenit Muskel Dystrofi (KMD), stod RCFM for en telemedicinsk konference.

Fysisk til stede var Anne Rutkowski, amerikansk læge og initiativtager til CARE-CMD, der er et omfattende program for diagnosticering og behandling af KMD. Til stede var også Henrik Daa Schrøder, professor i patologi, Odense Universitetshospital, Peter Born, børnelæge fra Rigshospitalet, Jens Michael Hertz, professor i klinisk genetik, Odense Universitetshospital og konsulenter fra RehabiliteringsCenter for Muskelsvind. Via Skype blev der etableret videokontakt til børnelæge Carsten Bönnemann fra Philadelphia, der har stor ekspertise inden for diagnosticering af KMD.

Stor fordel når mange specialister går sammen

For to piger med KMD på 19 og 13 år, kan den telemedicinske konference betyde, at de måske kan komme nærmere en præcis undertype. De blev undersøgt af Anne Rutkowski, og via Skype blev undersøgelsen transmitteret over Atlanten.

Pigernes sygdomsforløb var inden undersøgelsen blevet resumeret og sendt til USA sammen med billeder af tidligere muskelbiopsier. Undersøgelsen indebar forskellige fysiske undersøgelser, blandt andet måling af muskelkraft og kontrakturer i leddene, og Carsten Bönnemann kunne via Skype følge med og kommentere på resultaterne. Gruppen af eksperter kunne derefter diskutere, hvilke undertyper, der kunne være tale om, og hvilke undersøgelser eller tests, der efterfølgende skal til for at be- eller afkræfte forslagene. Pigernes kontrollerende læger blev efterfølgende kontaktet med undersøgelsesresultater og forslag til videre opfølgning, og så vil gruppen snakke sammen igen i november for at samle op resultaterne.

En nøjagtig diagnose er vigtig

Fysioterapeut Ph.d.stud Ulla Werlauff fra RehabiliteringsCenter for Muskelsvind deltog i Skype-sessionen – og ser klare muligheder for, at flere med muskelsvind kan få stillet mere eksakte diagnoser ved at bruge IT til at samle ekspertviden.

Muskelsvind er i sig selv en sjælden diagnose, som dækker over flere forskellige undertyper. Hver undertype rummer igen rummer en lang række af genetiske underdiagnoser, derved begynder det at blive vanskeligt at få en tilstrækkelig klinisk erfaring til at kunne pege på de karakteristika, som måske kan være indgangen til en

præcis diagnosticering. Når man skal lave genetiske test, er man nødt til at have en begrundet idé om, hvad undertypen kan være, da man ikke bare kan screene generne, men skal målrette testen til det – måske udenlandske laboratorium – der kan undersøge for det pågældende gen.

”Det gør det nødvendigt, at man konfererer med hinanden på tværs, når det drejer sig om så små sygdomsgrupper og i så lille et land som Danmark. Vi trækker på en helt anden konkret erfaring, når en læge som Carsten Bönnemann måske har set hundrede personer med en bestemt diagnose, mens der i hele Danmark kun findes en brøkdel af dette, ” siger Ulla Werlauff.

Men hvorfor er det egentlig så vigtigt at komme så tæt på en nøjagtig diagnose som muligt?

”En diagnose betyder at man kender prognosen for forløbet af sygdommen, og dermed ved hvilke følgevirkninger, der kan opstå for eksempel i forhold til hjerteproblemer”, fortæller Ulla Werlauff. ”Det er vigtigt i forhold til rådgivning om behandlingsmuligheder. Og for en del mennesker med sygdommen betyder det også meget at kende arvegangen, og om man kan give sygdommen videre til sine børn.”

Skype-forsøget var med hendes øjne rigtig god og meget brugbar oplevelse – hun havde dog gerne set, at den kontrollerende læge kunne have været med, men fordi muligheden for Skype-konferencen opstod med kort varsel, var det desværre ikke muligt.

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind har registreret mere end 2200 personer med muskelsvind. Centret stiller ikke diagnoser, men kan stille spørgsmål til diagnoser og er med til at bringe nationale og internationale eksperter sammen for at drøfte disse spørgsmål.

Dette sker allerede bl.a. på det møde, som RehabiliteringsCentret hvert år arrangerer i Dansk Konsortium for Neuromuskulære sygdomme, hvor deltagerne har mulighed for at præsentere cases, som de gerne vil drøfte.

”Men muligheden for via internettet at inddrage en international ekspert i en klinisk undersøgelse er nyt og noget, der kunne være spændende at gentage – eksempelvis på en sådan Konsortiedag,” siger Ulla Werlauff.

Fakta:

Anna Rutkowski er mor til barn med KMD og medstifter af Cure CMD, en forening for personer med KMD og deres pårørende i USA og ved derfor hvor vigtigt, det er med guidelines i forhold til sygdommen. www.curecmd.com

De kongenitte muskeldystrofier er en gruppe sygdomme, der har det til fælles, at symptomerne viser sig ved fødslen eller i de første leveår. Symptomerne er nedsat muskelkraft og/eller muskelstramninger, men med stor variation i graden af symptomer. Undertyperne kan eks. være ”KMD med merosinmangel”, ”Ulrich muskeldystrofi” og ”rigid spine”. En længere forklaring på diagnosen findes i Muskelkraft nr. 2/2010 eller på RehabiliteringsCenter for Muskelsvind's hjemmeside www.rcfm.dk.