



Udviklingscentret (UC)

Årsrapport 2013

Årsrapporten giver en kort oversigt over nogle af de områder/projekter, der har været arbejdet med i UC/RCfM i løbet af 2013.

Aktuelle og afsluttede projekter kan følges på RehabiliteringsCenter for Muskelsvinds hjemmeside under punkter "Forskning og udvikling"

Projekter

Care NMD – tre-årigt europæisk projekt om Duchennes muskeldystrofi

Det EU-financerede projekt <http://da.care-nmd.eu/> blev afsluttet i april med en international konference i Budapest. Konferencen havde ca. 125 deltagere fra hele verden med repræsentanter fra patientorganisationerne, forskere, klinikere og politikere. RCfM/UC's deltagelse i projektet har bestået i en international undersøgelse af livskvalitet hos børn, unge og voksne med DMD i 7 lande (Bulgarien, Tjekkiet, Ungarn, Polen, England, Tyskland og Danmark) ledet af fysioterapeut med.dr. Birgit Steffensen. På konferencen præsenterede Birgit resultaterne fra undersøgelse. Der skrives lige nu afsluttende rapport og flere artikler om resultaterne fra projektet.

Phd projekt: Methods to assess physical functioning and their clinical applicability in patients with spinal muscular atrophy and congenital myopathy

Projektet blev afsluttet med Ulla Werlauuffs PhD forsvar i juni måned. Projektet beskriver hvilke målemetoder, der er egnede til at beskrive karakteristika hos personer med diagnosen Spinal muskelatrofi og med diagnosen kongenit myopati. I oktober måned blev den tredje artikel i projektet udgivet i "Quality of Life reseach". Artiklen dokumenterer, at træthed er et stort problem hos personer med diagnosen kongenit myopati – og hvordan dette kan måles.

Phd projekt: Rehabilitering med historier

Projektet blev afsluttet med Jørgen Jeppesens PhD forsvar i december måned. Projektet beskriver hvordan journalistiske fortællinger kan indgå i rehabiliteringsprocessen af personer med ALS. Seks personer med muskelsvinddiagnosen ALS (Amyotrofisk Lateral Sklerose) er blevet interviewet fire gange i løbet af et år; historierne er efterfølgende sendt til den interviewede og til de fagfolk, som personen har anset for de vigtigste for at give dem et personligt brugerperspektiv på rehabiliteringsforløbet. Der indgår tre artikler i projektet, hvoraf to på nuværende tidspunkt er publiceret.

Levevilkår og livskvalitet hos voksne personer med Duchennes muskeldystrofi (DMD)

Data til projektet blev indsamlet i efteråret 2011 af medarbejdere i RCfM/UC (Anny Madsen, John Marquardt, Birgit Werge og Jes Rahbek) med en interviewundersøgelse af 64 personer med DMD og en undersøgelse af fysisk funktion. De fysiske data indgår i en posterpræsentation "Natural history of a steroid naive DMD cohort", der blev fremlagt på World Muscle Society 2013 i Californien. De øvrige data opgøres på nuværende tidspunkt og resultaterne forventes formidlet i en eller flere artikler samt på kurser.

Myastenia Gravis (MG) – en socialmedicinsk undersøgelse af den erhvervsaktive population af personer med MG i Danmark

Projektets formål er at undersøge risikoprofiler for personer i den erhvervsaktive alder, der har fået stillet diagnosen MG mhp at undersøge rehabiliteringsbehov hos gruppen. Projektet består af en spørgeskemaundersøgelse og en registerundersøgelse. 80 % af de udsendte spørgeskemaer blev besvaret, registerudtrækket er færdigt og data bearbejdes pt.

Piger med Muskelsvind – en undersøgelse af hvordan piger med muskelsvind i alderen 12-18 år oplever deres muskelsvindsygdom

53 piger var i målgruppen, af disse har 32 piger sagt ja til at deltage og er på nuværende tidspunkt interviewet. Der er planlagt to temadage i henholdsvis Taastrup og Aarhus, hvor pigerne skal møde hinanden og høre om resultaterne, og der er planlagt en weekend for pigerne og deres forældre. Der udarbejdes efterfølgende en rapport/artikel om resultaterne af projektet.

Konferencer, workshops, samarbejdsfora, informationsmaterialer og publikationer

- RCfM afholdt 2.-4. september det nationale Konsortiemøde og det skandinaviske seminar Brickless. Der deltog ca. 100 fagpersoner fra Danmark, Norge og Sverige. Hovedemnet på Konsortiemødet var "Genomsekventering", en metode som forventes at blive mere og mere udbredt når den genetiske diagnose skal findes. Emnet blev fulgt op på Brickless-konferencen, hvor der med Temaet "Brugerinddragelse og Etik" blev sat fokus på de etiske dilemmaer, der opstår i forbindelse med ny génteknologi.
- UC/RCfMs medarbejdere har i løbet af 2013 deltaget i følgende nationale og internationale internationale workshops og seminarer om de neuromuskulære sygdomme og rehabiliteringen af disse. Deltagelsen har i de fleste tilfælde været med oplæg og/eller præsentationer.
 - NNDR-konference, Finland, oplæg
 - Ergoterapeutforeningens jubilæum,DK, Posterpræsentation
 - Brickless 2013,DK, oplæg
 - Addenbrookes Hospital, Cambridge UK, oplæg
 - Neuromuskulært kompetenceCenter, Tromsø, oplæg
 - Neværksmøde, Sverige
 - Sundhedsstyrelsens og Marselisborgcentrets konference om træning og rehabilitering til børn med handicap, DK, oplæg
 - Treat-NMD møder, Berlin, Newcastle, Barcelona, oplæg
 - Parent Project, Amsterdam, oplæg
 - Action Duchenne, London, oplæg

- ENMC konference, Amsterdam
- Care NMD, Ungarn, oplæg
- Tysk neuropædiatrisk selskab, Hamborg, oplæg
- Nordisk møde for neuropædiatere, Stockholm, oplæg
- Møder på 10 neurologiske og genetiske afdelinger, oplæg om rehabilitering og muskelsvind
- Sagsbehandlende terapeuter, region syd, region midt, oplæg
- Radioprogrammet 24/7 med temaet "Bristede drømme"
- UC har i samarbejde med andre internationale forskere ansøgt og fået bevilget en ENMC workshop (European Neuro Muscular Centre) om voksne personer med DMD. Der er meget lidt viden om dette emne; workshoppen skal samle op på den eksisterende viden m.h.p at iværksætte nye internationale undersøgelser og anbefallinger. Workshoppen finder sted i maj 2014 i Holland.
- UC/RCfM – medarbejdere har indgået i /bidraget til følgende samarbejdsfora:
 - Følgegruppe mhp udvikling og validering af et dansk spørgeskema til undersøgelse af livskvalitet hos personer med handicap (Et PhD projekt i Statens Institut for Folkesundhed)
 - Danske Handicaporganisationers projektet "Skolens fællesskab er for alle", Rapporten findes på DH's hjemmeside www.handicap.dk/archive/interviews.pdf
 - Rehabiliteringsforum Danmark, deltagelse i netværk om rehabilitering/habilitering af børn.
 - Internationalt samarbejde om udvikling af målemetoder til brug i videnskabelige studier, Rom.
 - Internationalt samarbejde om udvikling og etik i medicinske forsøg og behandling, Amsterdam.
 - ENMC (Jes Rahbek har været formand i 2012, 2013)
 - Treat NMD – (Jes Rahbek er medlem af bestyrelsen)
 -
- Som led i CARE-CMD projektet har RCfM oversat den engelske familie-guide om Duchennes muskeldystrofi, som nu foreligger i dansk oversættelse. En tilsvarende guide om Kongenit muskeldystrofi fra organisationen Cure-CMD er blevet oversat og forventes snart at "udkomme". Det er endvidere besluttet at oversætte Treat NMD's familieguiden om Spinal muskelatrofi.

- De skandinaviske konsensusprogrammer om DMD, SMA og DM skal revideres og på Brickless 2013 blev det besluttet, at RCfM skal være redaktør og tovholdere på revisionen. Dette arbejde påbegyndes snarest og forventes færdigt i løbet af 2014.

- UC/RCfM's medarbejdere har i 2013 bidraget til kapitler i følgende bøger:
 - Basisbog i ergoterapi, Munkgaards forlag
 - Neurologi og neurorehabilitering for ergo- og fysioterapeuter, Munkgaards forlag
 - Pædiatrisk Fysioterapi, Munkgaards forlag
 - MarselisborgCentret - Glimt og fortællinger fra Marselisborg Hospital i 100 år

- UC's medarbejdere har i 2013 været forfattere eller medforfatter på følgende artikler:
 - Cano SJ, Mayhew A, Glanzman AM, Krosschell KJ, Swoboda KJ, Main M, Steffensen BF, et al. Rasch analysis of clinical outcome measures in spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 2013 Jul 8. doi: 10.1002/mus.23937.
 - Werlauff U, Højberg A, Firla-Holme R, Steffensen BF, Vissing J. Fatigue in Patients with Spinal Muscular Atrophy Type II and Congenital Myopathies: Evaluation of the Fatigue Severity scale. *J. Qual life Res*. 2013, Nov 9.
 - van Engelen B, Zollinger D, Pohlschmidt M, Ambrosini A, Rahbek J. The European NeuroMuscular Centre (ENMC): 20 years on ...*Neuromuscul Disord*. 2013 Apr;23(4):375-6
 - de Groot IJ, Voet NB, van Middendorp H, Knoop HJ, Rahbek J, van Engelen BG. 184th ENMC international workshop: Pain and fatigue in neuromuscular disorders: 20-22 May 2011, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2013 Dec; 23(12):1028-32.
 - Bladen CL et al. The TREAT-NMD Duchenne muscular dystrophy registries: conception, design, and utilization by industry and academia. *Hum Mutat*. 2013 Nov;34(11):1449-57.
 - McCormack P et al. Guidance in social and ethical issues related to clinical, diagnostic care and novel therapies for hereditary neuromuscular rare diseases: "translating" the translational. *PLoS Curr*. 2013 Jan 10;5.
 - Seals RM, Hansen J, Gredal O, Weisskopf MG. Age-period-cohort analysis of trends in amyotrophic lateral sclerosis in Denmark, 1970-2009. *Am J Epidemiol*. 2013 Oct 15;178(8):1265-71.
 - Bladen CL et al. Mapping the differences in care for 5,000 Spinal Muscular Atrophy patients, a survey of 24 national registries in North America, Australasia and Europe. *J Neurol*. 2013 Oct 27

- UC's medarbejdere har været reviewere på artikler til tidsskrifterne "Neuromuscular Disorders", "Muscle and Nerve" og "Journal of Rehabilitation Medicine".