

RCFM's UdviklingsCenter (UC)

Aktivitetsrapport 2015

RCFM's Udviklingscenter har til formål at indsamle, udvikle og formidle viden til forbedring af rehabilitering af personer med muskelsvind. Arbejdet foregår i et tæt samarbejde med RCFM's konsulentfunktion. Projektarbejde styres og koordineres fra UC, men igangsættes ud fra kendskab, opsamlet i RCFM og Muskelsvindfonden, om problemer, som personer med neuromuskulære sygdomme møder i deres livsforløb.

RCFM/UC har et tæt samarbejde med førende klinikere og forskere i ind- og udland og deltager i flere nationale og internationale netværk.

Denne Årsrapport giver en kort oversigt over den forskning-udviklings relaterede aktivitet, der har været i RCFM/UC i løbet af 2016. Aktuelle og afsluttede projekter kan løbende følges på www.rcfm.dk under punktet "Forskning og udvikling".

Hjemmeside

RCFM's nye hjemmeside kom rigtigt i gang i 2015, men udvikles og justeres løbende. Hjemmesidens webredaktør er Annette Mahoney fra RCFM's sekretariat; opdatering af sygdomsbeskrivelser og nyheder om forskning samt revision af øvrigt indhold sker i tæt samarbejde med medarbejderne i UC.

Virksomhedsplan

RCFM's virksomhedsplan for perioden 2014-2016 består af fire hovedlinjer baseret på

- et voksende antal brugere og en ændret kompleksitet i rehabiliteringsbehovet
- en hensigt om at tydeliggøre og profilere den specialviden kommunerne kan trække på i RCFM
- en modernisering af den web-baserede kommunikation
- en styrkelse af projekter, der bygger på synergien mellem RCFM og MSF.

Virksomhedsplanen består af 13 prioriterede delmål. Arbejdet med disse delmål er iværksat og for flere af delmålenes vedkommende forventes arbejdet færdiggjort i løbet af 2016. Alle medarbejdere i RCFM indgår i arbejdet med mindst ét delmål. Virksomhedsplanen koordineres overordnet af Jørgen Jeppesen fra UC, og kan læses på [www.rcfm.dk/om RCFM/organisation](http://www.rcfm.dk/om-RCFM/organisation)

Afsluttede projekter i 2015

- "Care NMD" – tre-årigt europæisk projekt om Duchennes muskeldystrofi, RCFM's del af projektet, handler om oplevet livskvalitet hos de 1071 deltagere i syv lande.
 - En poster om livskvalitet hos voksne med DMD blev præsenteret som poster på World Muscle Society i Brighton, oktober 2015 (BF. Steffensen, U. Werlauff, A. Højberg, C. Otto, J. Rahbek, K. Gramsch, J. Vry, K. Kirschner." *Health related quality of life in European adults with DMD: Results from the Care-NMD-project* ")
 - En artikel om projektet færdiggøres og indsendes til et internationalt tidsskrift i 2016

- "Piger med Muskelsvind" – en undersøgelse af hvordan 32 piger med muskelsvind i alderen 12-18 år oplever deres muskelsvindsygdom.
 - Projektets resultater er i løbet af 2015 præsenteret som oplæg på Nordic Network on Disability Research (NNDR), Bergen (A. Højberg. *"Life as a Danish teenage girl with a neuromuscular disorder is good – and difficult"*), og som poster på World Muscle Society, Brighton og på ERGO 15, Danmark (A Højberg. *"Problems in participation experienced by teenage girls with NMD"*).
 - En artikel om projektet færdiggøres og indsendes til et internationalt tidsskrift i 2016

Aktuelle projekter

- "Myastenia Gravis (MG) – en socialmedicinsk undersøgelse af den erhvervsaktive population af personer med MG i Danmark". Dataindsamling og rapportering sker i et samarbejde med Center for Folkesundhed og Kvalitetsudvikling (CFK).
 - Projektet består af en spørgeskemaundersøgelse og en registerundersøgelse. Dataindsamlingen er afsluttet, og data bearbejdes.
 - Den første artikel omhandlende registerundersøgelsen er skrevet og indsendt til et internationalt tidsskrift. (Frost A., Svendsen ML, Rahbek J, Stapelfeldt CM, Vinter C, Lund T. *Labour market participation and sick leave among patients diagnosed with myasthenia gravis in Denmark 1997-2011: A Danish nationwide cohort study*).
- "Mening og mestring" – et samarbejdsprojekt mellem ni handicaporganisationer og fire kommuner om psykoedukation som metode til arbejdsmarkedsfastholdelse for borgere med en kognitiv funktionsnedsættelse. Projektet løber i periode 2014-2016.
 - Der deltager fire personer med muskelsvind i projektet, som afsluttes i 2016. Projektet evalueres af KORA¹
- "Forældres oplevelse af information og inddragelse i behandling og pleje af deres barn med spinal muskelatrofi med åndedrætssvigt i første leveår"
 - Undersøgelsen er en gentagelse af en tilsvarende svensk undersøgelse og omfatter en 10 års kohorte af samtlige børn med SMA 1 og 2 (registreret i Landspatientregistret, dødsårsagsregistret og/eller RCFM), hvor barnet har haft en alvorlig respiratorisk påvirkning i første leveår. Projektet omfatter endvidere interview med familier, der har mistet et barn med SMA1.
 - Data er indsamlet og under bearbejdning.
 - Interviewene er publiceret på RCFM's hjemmeside <http://rcfm.dk/diagnoser/spinal-muskelatrofi/spinal-muskelatrofi-i-sma-i/>
- "En forbedring/udvikling og indarbejdelse af den palliative indsats i rehabiliteringsforløbet for personer med Amyotrofisk Lateral Sclerose (ALS)"
 - Projektets udvikler evidensbaserede retningslinjer for den palliative indsats i rehabiliteringen for personer med ALS med udgangspunkt i Østdanmark.
 - En poster med formål og metode blev præsenteret på ALS symposiet 2014 (Jacobsen S, N.-Pujic S, Gredal O. *Collaboration between ALS and palliative specialists in Denmark*)
 - Projektets resultater skal præsenteres ved ALS symposiet, Dublin, december 2016.
 - Erfaringerne skal efterfølgende videregives til Vestdanmark.

¹ Det nationale Institut for Kommuner og Regioners Analyse og Forskning

- “Frontotemporal demens hos personer med ALS”
 - Projektets formål er at give pårørende til personer med ALS-FTD redskaber/anvisninger til at mindske belastningsgraden samt udvikle undervisningsmateriale til brug for hjælpere og sundhedspersonale.
- “ALS på tværs – et tre-årigt samarbejdsprojekt mellem RCFM og MSF”, som nu er i sit andet år.
 - Projektets formål er at udvikle og afprøve nye tilbud til den gruppe personer med ALS og deres pårørende, som ikke bruger de eksisterende medlemstilbud i MSF og/eller kursustilbud i RCFM, med henblik på at blive bedre til at støtte dem til et så godt liv som muligt med ALS

Fokusområder

Diagnosen Dystrofia myotonica (DM) har i 2015 været et fokusområde i RCFM’s arbejde.

- I juni måned deltog tre medarbejdere i den internationale DM konference i Paris, med præsentation af en poster (Kristensen B., Fløytrup I., Frost A., Rahbek J., Gredal O., Werlauff U. “*The Danish DM1 Academy: Rehabilitation and education of patients with juvenile onset Myotonic Dystrophy*”)
- I september måned var diagnosen hovedemnet på det skandinaviske Brickless seminar, hvor ca. 100 fagpersoner fra de skandinaviske lande satte fokus på alle sider af den multisystemiske sygdom.
- Gennem et samarbejde med projekt “KLAP” (kreativt langsigtet arbejdsplanlægning), er der sat skabt muligheder for skånejob for personer med DM, som har en førtidspension.
- DM vil også fremadrettet være i fokus, og det forventes, at der i 2016 bliver beskrevet/igangsat et eller flere projekter om diagnosen.

Konferencer, seminarer

- RCFM afholdt i 8-9. september måned 2015 det **skandinaviske netværkseminar Brickless** med deltagelse af fagpersoner fra de skandinaviske lande. Udover hovedemnet DM, blev der præsenteret en række igangværende skandinaviske projekter, og de reviderede kapitler af konsensusprogrammerne for Duchennes muskeldystrofi og Spinal muskelatrofi blev fremlagt.
- RCFM var vært for **Det Nationale Konsortiemøde**, som blev afholdt dagen før Brickless. Mødets deltagere er danske fagpersoner – primært læger -, der arbejder med neuromuskulære sygdomme. Ved mødet deltog også norske og svenske fagpersoner. Mødet satte fokus på “Diagnosticering og Best practice” med gennemgang og diskussion af diagnostiske metoder. Der blev endvidere præsenteret igangværende projekter og fremlagt cases til diskussion blandt deltagerne.
- RCFM afholdt i oktober 2015 **Det Nationale ALS team seminar** med deltagelse af ca. 100 fagpersoner fra hele landet. På mødet blev det besluttet, at der skal udarbejdes et konsensusprogram, der giver retningslinjer og anbefalinger for behandling af ALS i Danmark, og dermed sikre, at alle får de samme optimale behandlingstilbud, lige meget hvor i landet man bor.
- UC/RCFMs medarbejdere har i løbet af 2015 deltaget i følgende nationale og internationale konferencer/seminarer. Deltagelsen har i de fleste tilfælde været med oplæg og/eller præsentationer:

- Svensk netværksmøde, Göteborg
- European respiratory conference, Lyon, *poster*
- Nordic network on Disability research, Bergen, *oplæg*
- International Myotonic Dystrophy, Paris, *poster*
- World Muscle Society, Brighton, *poster*
- ALS Symposion, Orlando, *poster*
- Konference om national strategi for sjældne sygdomme, KBH, *oplæg*
- ERGO15, ergoterapeutisk konference, Odense, *poster*

- Eksterne aktiviteter
 - Gæsteforelæser på Ph.D.-kurset *Narrative writing and research: the study of stories and the 'storying' process*, 17. november 2015, Syddansk Universitet, Odense
 - Censor på Bacheloreksaminer på Fysioterapeutudannelserne
 - Præsentation af projekt "*Mening og Mestring*", MarselisborgCentret
 - Oplæg på Svensk familiekursus, Göteborg, *Hur påvirkes den fysiske funktionen ved spinal muskelatrofi, avseende aktivitet och delaktighet*
 - Oplæg på DMD Pathfinders, *Adults living with Duchenne*, London
 - Oplæg på "Konference om Sjældne Sygdomme, national strategi", Göteborg
 - Oplæg på European respiratory conference, Lyon "*Non-respiratory care in DMD*" og "*Care for patients over 30 years old*"
 - Oplæg på Freiburg Universitetskliniek, *Adults living with Duchenne*.
 - Oplæg på Ågrenska, Göteborg "*Rehabilitering af NMD i Danmark*"

Samarbejdsfora

UC/RCFM's medarbejdere har i løbet af 2015 deltaget i følgende netværk:

- Rehabiliteringsforum Danmark, deltagelse i netværk om rehabilitering/habilitering af børn og unge.
- Internationalt samarbejde om udvikling af målemetoder til brug i videnskabelige studier,
- Bestyrelsespost i Treat NMD² (Jes Rahbek)
- Bestyrelsespost i ENMC³ (Jes Rahbek- for MSF)
- Skandinavisk netværk, der udarbejder de skandinaviske konsensusprogrammer

Informationsmaterialer og publikationer

UC/RCFM's medarbejdere har i 2015 været reviewer på artikler til tidsskrifterne "*Neuromuscular Disorders*" og "*Prosthetics & Orthotics International*" og har været medforfatter på følgende udgivelser:

Duchennes muskeldystrofi::

- Rahbek J, Steffensen BF, Bushby K, de Groot IJ. 206th ENMC International Workshop: Care for a novel group of patients - adults with Duchenne muscular dystrophy Naarden, The Netherlands, 23-25 May 2014. *Neuromuscul Disord.* 2015 Sep;25(9):727-38

² Treat NMD er et verdensomspændende neuromuskulært netværk, der sikrer en infrastruktur, så de mest lovende nye terapier, når patienterne hurtigst muligt

³ European NeuroMuscular Centre, grundlagt 1992 af europæiske patientorganisationer. I ca. 12 årlige ENMC workshops mødes forskere, klinikere og patienter mhp at dele og udvikle viden forskellige emner.

- Klingels K. et al. Development of a patient-reported outcome measure for arm and hand function in Duchenne muscular dystrophy (UL-PROM DMD). *Neuromuscul Disord* 25:S22 October 2015
- Fagoaga J, Girabent-Farrés M, Bagur-Calafat C, Febrer A, Steffensen BF. Functional assessment for people unable to walk due to spinal muscular atrophy and Duchenne muscular dystrophy. Translation and validation of the Egen Klassifikation 2 scale for the Spanish population. *Rev Neurol*. 2015 May 16;60(10):439-46.

Spinal muskelatrofi

- Fagoaga J, Girabent-Farres M, Bagur-Calafat C, Steffensen BF. Evolution of functional capacity, assessed with the Egen Klassifikation scale, in the Spanish population with spinal muscular atrophy or Duchenne muscular dystrophy. A three year longitudinal study]. *Rev Neurol*. 2015 Oct 16;61(8):344-8.

Kongenit Myopati

- Zaharieva IT et al. Loss-of-function mutations in SCN4A cause severe foetal hypokinesia or 'classical' congenital myopathy. *Brain*. 2015 Dec 22
- Witting N, Werlauff U, Duno M, Vissing J. Prevalence and phenotypes of congenital myopathy due to α -actin 1 gene mutations. *Muscle Nerve*. 2015 Jul 14
- Witting N, Werlauff U, Ballegaard M, Vissing J. A third case of congenital myasthenic syndrome caused by mutations in SCN4A. *Neuromuscul Disord* 25:S209 October 2015

ALS

- Seals RM, Kioumourtoglou MA, Gredal O, Hansen J, Weisskopf MG. ALS and the Military: A Population-Based Study in the Danish Registries. *Epidemiology*. 2015 Nov 18
- Kioumourtoglou MA, Rotem RS, Seals RM, Gredal O, Hansen J, Weisskopf MG. Diabetes Mellitus, Obesity, and Diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Population-Based Study. *JAMA Neurol*. 2015 Aug;72(8):905-11
- Kioumourtoglou MA, Seals RM, Himmerslev L, Gredal O, Hansen J, Weisskopf MG. Comparison of diagnoses of amyotrophic lateral sclerosis by use of death certificates and hospital discharge data in the Danish population. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2015 Jun;16(3-4):224-9.

11. januar 2016

Ulla Werlauff