

# RCFM's UdviklingsCenter (UC)

## Aktivitetsrapport 2016

---

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.

Årsrapporten 2016 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](http://www.rcfm.dk) under punktet "Forskning og udvikling".

### Afsluttede projekter i 2016

- **Mening og Mestring**
  - Formålet for projektet var at undersøge, om psykoedukation kan anvendes som metode til arbejdsmarkedsfastholdelse for borgere med en kognitiv funktionsnedsættelse. Projektet var et samarbejdsprojekt mellem ni handicaporganisationer og fire kommuner.
  - Projektet evalueres af KORA<sup>1</sup>; der er endvidere lavet en intern evaluering af projektforsøbet for de fire deltagere visiteret af RCFM, herunder de udfordringer og resultater, der har været i forløbet. <http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2016/12/Evalueringsrapport.pdf>
- **Frontotemporal demens hos personer med ALS**
  - Projektets formål var at give pårørende til personer med ALS-FTD redskaber/anvisninger til at mindske belastningsgraden samt udvikle undervisningsmateriale til brug for hjælpere og sundhedspersonale.
  - Projektets resultater blev præsenteret som foredrag og posterpræsentation på det internationale ALS-symposie i Dublin, december 2016. <http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2016/12/Well-being-and-care-841-x-1189-mm.pdf>
  - Erfaringerne fra projektet vil blive beskrevet i udgivelsen "At leve med ALS" samt blive formidlet til kollegerne i RCFM.
- **Forældres oplevelse af information og inddragelse i behandling og pleje af deres barn med spinal muskelatrofi med åndedrætssvigt i første leveår**
  - Undersøgelsen omfatter en 10 års kohorte af samtlige børn med SMA 1 og 2 hvor barnet har haft en alvorlig respiratorisk påvirkning i første leveår. Projektet omfatter endvidere interview med familier, der har mistet et barn med SMA1.
  - Interviewene er publiceret på RCFM's hjemmeside <http://rcfm.dk/diagnoser/spinal-muskelatrofi/spinal-muskelatrofi-i-sma-1/>

---

<sup>1</sup> Det nationale Institut for Kommuner og Regioners Analyse og Forskning

- Projektets resultater er formidlet til deltagerne som skriftligt materiale og informationsmøder og været emne for dialogmøde med kollegerne i RCFM. Data indgår i en svensk/dansk bearbejdning af forældres oplevelse af sundhedssystemet.
- **Træthed og smerte hos manifesterede bærere af Duchenne og Beckers muskeldystrofi**
  - Projektets formål var at undersøge forekomsten af oplevet træthed og smerte hos kvinder, der bærer dystrofinopati-genet og selv har symptomer på påvirket muskelkraft.
  - Projektet blev præsenteret som posterpræsentation på Worlds Muscle society i Spanien, oktober 2016. <http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2016/10/Pain-and-fatigue-841-x-1189-mm.pdf>

## Aktuelle projekter

- **En socialmedicinsk undersøgelse af den erhvervsaktive population af personer med MG i Danmark.**
  - Projektet består af en spørgeskemaundersøgelse og en registerundersøgelse. Dataindsamling og rapportering sker i et samarbejde med Center for Folkesundhed og Kvalitetsudvikling (CFK). Resultatet af registerundersøgelsen er udkommet som artikel i BMC Neurology i november 2016.
  - Projektet fortsætter med en evaluering af spørgeskemaundersøgelsen.
- **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.
  - Projektets resultater blev præsenteret som poster ved ALS symposiet, Dublin, december 2016. <http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2016/12/Collaboration-between-ALS-841-x-1189-mm.pdf>
  - Projektets erfaringerne skal i 2017 videregives til Vestdanmark.
- **ALS på tværs – et tre-årigt samarbejdsprojekt mellem RCFM og MSF**
  - Projektet udvikler og afprøver nye tilbud til personer med ALS og deres pårørende med henblik på at blive bedre til at støtte dem til et så godt liv som muligt med ALS. Projektets første del har undersøgt epidemiologiske og demografiske karakteristika i RCFMs og MSFs ALS-populationer med henblik på at forstå motivation for deltagelse i gruppeaktiviteter.
  - Projektets opgørelse over, hvordan personer med ALS benytter RCFM's rådgivning blev præsenteret som posterpræsentation ved ALS symposiet i Dublin, december 2016. <http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2016/12/Danish-ALS-patients-841-x-1189-mm.pdf>
  - Projektet har resulteret i afprøvning af et nyt forløb "*Mere hverdag – mindre sygdom*" med månedlige gruppebaserede halvdags kursusforløb i RCFM-regi i et halvt år, efterfulgt af hver anden/tredje månedlige netværksmøder i MSF-regi.
  - Projektet afsluttes i 2017 med en intern evaluering bestående af en skriftlig rapport og et seminar for alle involverede fagpersoner samt en ekstern forskerevaluering af rehabiliteringskurset "*Mere hverdag – mindre sygdom*".
- **Forældre med muskelsvind**
  - Formålet med projektet er at optimere RCFMs rehabiliteringstilbud til mennesker med muskelsvind, der gerne vil være eller er blevet forældre.
  - Projektperioden forventes at være 2017-2019

- **DMD aktivitet- og deltagelsesafklaring – et pilotprojekt**
  - Formål med undersøgelsen er at afklare voksne med Duchennes muskeldystrofis interesse i at få igangsat flere daglige aktiviteter, samt om aktivitetsafklaringsredskabet *Aktiv* er brugbart i forbindelse med dette.
  - Projektet gennemføres i løbet af 2017 i region Midtjylland.
  
- **ALS-REMAP** (Restore motor function through robotic Arm Exonskeleton and Brain computer Interface)
  - Projektet er et samarbejde mellem forskningsgrupper på Aarhus Universitetshospital, Aalborg Universitet, det svenske firma Bioservo Technologies og Rehabiliteringscenter for Muskelsvind.
  - Formålet med projektet er at udvikle en synergi mellem en computer, der aflæser hjernens signaler, en robotarm og en –handske, så en person uden muskelkraft i armen fortsat kan lave bevægelser, som at føre hånden til munden.
  - RCFMs opgave er at afdække brugerbehov og -ønsker i forhold til at fastholde arm- og håndfunktionen, at medvirke til at finde personer til projektet og at evaluere indsatsen i forhold til forbedring/vedligehold af armfunktion og brugertilfredshed.
  - Projektet er fireårigt og forventes afsluttet med udgangen af 2020.
  
- **DMD fæno-genotype**
  - Projektets formål er at beskrive naturhistorien for DMD baseret på deres genotype. RCFM har som et af de eneste steder i verden har en database med undersøgelsesdata på drenge og unge mænd med DMD, som ikke har fået steroid. Disse data er vigtige i forhold til at sammenholde den naturlige udvikling af sygdommen med den ”behandlede udvikling”.
  - Projektet laves i samarbejde med OUH, genetisk afdeling.
  - Projektet forventes at vare 2017-2018.
  
- **FSHD skulderbandager – pilotprojekt**
  - Projektets formål er at undersøge, om nye dynamiske bandager (DMO) kan medvirke til at mindske oplevelsen af smerter hos personer med Facio-scapulo-humeral muskeldystrofi.
  - Projektet udføres i samarbejde med bandagistfirmaet Ortos og forventes gennemført i løbet af 2017.

## Fokusområder

- **Registre**
  - I løbet af 2017 er RCFM gået sammen med pædiatrisk afdeling SKS mhp at opdatere oplysningerne i Treat NMD's Clinical registry. Vi har hermed budt ind som muligt projektsted i forbindelse med kommende projekter.
  
- **Medicinsk behandling**
  - Der har i 2016 været øget fokus på medicinsk behandling af personer med muskelsvind, og der er præparater på markedet, som på basis af internationale videnskabelige studier er blevet godkendt i EMA.
  - Punktet indgår som delmål i virksomhedsplanen 2017-2019 mhp at styrke RCFMs viden om og faglige beredskab til at følge med i og informere om udviklingen af medicin mod muskelsvind, herunder dilemmaer vedrørende bivirkninger, bristede forventninger,

økonomiske omkostninger, etc. ved at deltage i medicinske forsøg eller anvende ny godkendt medicin.

- **Neurologisk kontrol af voksne med DMD**
  - RCFM har i flere år arbejdet på at få en regelmæssig opfølgende kontakt med voksne mænd med DMD, som erfaringsmæssigt ikke er tilknyttet neurologisk kontrol. I efteråret blev der iværksat et samarbejde med neurologisk afdeling AU i forhold til et fælles tilbud hos 29 voksne med DMD i region Midt. Dette går videre i foråret 2017, hvorefter det endelige tilbud fastlægges.

## Konferencer, seminarer

- RCFM var vært for **Det Nationale Konsortiemøde**, som blev afholdt mandag d. 5. september. Mødets tema var "*Transition from child to adult care*" med dr. Med Ros Quvillian fra Univeristy College Hospital, London, som hoved-oplægholder. *Next generation sequencing* var et andet punkt på programmet, hvor brug af genetiske test blev diskuteret. Der blev endvidere præsenteret igangværende projekter og fremlagt cases til diskussion blandt deltagerne.
- I forbindelse med **Muskelsvindfondens landsmøde** 2016 afholdt RCFM en temadag med oplæg om rehabilitering og forskning samt forskellige workshops om livet med muskelsvind. Temadagen i forbindelse med landsmødet videreføres til 2017, hvor der afholdes et diagnosekursus for børnefamilier med kongenit myopati og – muskeldystrofi.
- UC/RCFMs medarbejdere har i løbet af 2016 deltaget i følgende nationale og internationale møder/konferencer/seminarer. Deltagelsen har i de fleste tilfælde været med oplæg og/eller præsentationer:
  - Projekt samarbejds møde, Stockholm
  - Konference, Tromsø
  - Rarelink konference, København, oplæg
  - World Muscle Society, Spanien, 2 poster
  - ALS Symposion, Dublin, 3 poster, 1 oplæg
  - Børn med handicap, Vejen, oplæg
- Eksterne aktiviteter
  - Oplæg på Norsk familiekursus om DMD, Oslo, *Fysioterapi og fysisk aktivitet*

## Samarbejdsfora

UC/RCFMs 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 NMD<sup>2</sup> (Jes Rahbek)
- Bestyrelsespost i ENMC<sup>3</sup> (Jes Rahbek- for MSF)

---

<sup>2</sup> Treat NMD er et verdensomspændende neuromuskulært netværk, der sikre en infrastruktur, så de mest lovende nye terapier, når patienterne hurtigst muligt

<sup>3</sup> 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.

- Skandinavisk netværk, der udarbejder de skandinaviske konsensusprogrammer
- Nationale netværk om ALS og Myasteni

## Informationsmaterialer og publikationer

UC/RCFM's medarbejdere har i 2016 været reviewers på artikler til tidsskrifterne "Neuromuscular Disorders", "Disability and Rehabilitation" og "Qualitative Health Research" og har været forfattere på følgende udgivelser:

### Narrativ metode

- Jeppesen, J. (2016). From Interview to Transcript to Story: Elucidating the Construction of Journalistic Narrative As Qualitative Research. *The Qualitative Report*, 21(9), 1635-1650.

### Myastenia Gravis

- 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. *BMC Neurol.* 2016 Nov 17;16(1):224.

### Duchennes muskeldystrofi

- Vry J, Gramsch K, Rodger S, Thompson R, Steffensen BF, Rahbek J et al. European Cross-Sectional Survey of Current Care Practices for Duchenne Muscular Dystrophy Reveals Regional and Age-Dependent Differences. *J Neuromuscul Dis.* 2016 Nov 29;3(4):517-527

### ALS

- Kioumourtoglou MA, Seals RM, Gredal O, Mittleman MA, Hansen J, Weisskopf MG. Cardiovascular disease and diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis: A population based study. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2016 Oct - Nov;17(7-8):548-554
- Seals RM, Hansen J, Gredal O, Weisskopf MG. Physical Trauma and Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Population-Based Study Using Danish National Registries. *Am J Epidemiol.* 2016 Feb 15;183(4):294-301
- Seals RM, Kioumourtoglou MA, Hansen J, Gredal O, Weisskopf MG. Amyotrophic Lateral Sclerosis and the Military: A Population-based Study in the Danish Registries. *Epidemiology.* 2016 Mar;27(2):188-93

### Kongenit myopati

- Zaharieva IT et al. Loss-of-function mutations in SCN4A cause severe foetal hypokinesia or 'classical' congenital myopathy. *Brain.* 2016 Mar;139(Pt 3):674-91
- Witting N, Werlauff U, Duno M, Vissing J. Prevalence and phenotypes of congenital myopathy due to  $\alpha$ -actin 1 gene mutations. *Muscle Nerve.* 2016 Mar;53(3):388-93

24. januar 2017

Ulla Werlauff