

# RCFM's UdviklingsCenter (UC)

## Aktivitetsrapport 2017

---

### Indhold

Årsrapporten 2017 .....	2
Afsluttede projekter i 2017 .....	2
ALS på tværs .....	2
Palliativ indsats i rehabiliteringsforløbet for personer med Amyotrofisk Lateral Sclerose (ALS) .....	2
DMD aktivitet- og deltagelsesafklaring – et pilotprojekt .....	3
Aktuelle projekter .....	3
En socialmedicinsk undersøgelse af den erhvervsaktive population af personer med MG i Danmark. ....	3
Når mor eller far har muskelsvind .....	3
ALS-REMAP .....	3
DMD fæno-genotype .....	3
FSHD skulderbandager – pilotprojekt .....	4
Fælles om ALS – satspuljeprosjekt .....	4
Kongenit Myopati progression eller stabilitet .....	4
E-health .....	4
Fokusområder .....	4
Registre .....	4
Medicinsk behandling .....	4
Neurologisk kontrol af voksne med DMD .....	5
Konferencer, seminarer .....	5
Brickless 2017 .....	5
Samarbejdsfora .....	5
Informationsmaterialer og publikationer .....	6

## Årsrapporten 2017

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 2017 giver en kort oversigt over den forskning-udviklings relaterede aktivitet, der har været i RCFM/UC i løbet af 2017 – primært relateret til forskningsprojekter. Rapporten gennemgår ikke de interne udviklingsaktiviteter, der arbejdes med i RCFM's virksomhedsplan, medmindre punktet har relevans for UC's fokusområder eller involverer publikation af materiale.

Aktuelle og afsluttede projekter kan løbende følges på [www.rcfm.dk](http://www.rcfm.dk) under punktet "Forskning og udvikling".

## Afsluttede projekter i 2017

### ALS på tværs

Projektet har udviklet og afprøvet 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.

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.

Projektets resultater er præsenteret som posterpræsentationer og mundtligt oplæg ved ALS symposierne i Dublin, december 2016 og Boston 2017, og er indsendt til publikation ved et internationalt tidsskrift.

### Palliativ indsats i rehabiliteringsforløbet for personer med Amyotrofisk Lateral Sclerose (ALS)

Projektets har udviklet et formaliseret samarbejde mellem specialister i ALS og specialister i Palliation, og har udviklet en metode til at identificere personer med ALS, der har behov for en palliativ indsats i rehabiliteringen. Projektet involverede samarbejdspartnere i Østdanmark og resultaterne viser, at ALS-patienter (henvist til RCFM) nu henvises til de palliative teams i stigende grad; øgningen i henvisninger til de palliative teams er steget fra 2 % til 25 %.

Projektets resultater er præsenteret som poster ved ALS symposiet, Dublin, december 2016, og er i september 2017 formidlet ved en temadag for palliative specialister. Rapporten om projektet kan læses her: <http://rcfm.dk/diagnoser/als/als-og-palliation/rapport-als-palliationsprojekt/>

## DMD aktivitet- og deltagelsesafklaring – et pilotprojekt

Formålet med undersøgelsen var at afklare voksne med Duchennes muskeldystrofis interesse i at få igangsat flere daglige aktiviteter, samt om aktivitetsafklaringsredskabet *Go4more* er brugbart i forbindelse med dette. Resultatet viser, at *Go4more* er egnet til personer, der selvstændigt kan reflektere over egne ønsker, muligheder og begrænsninger. Det er i mindre udstrækning egnet til personer med behov for støtte til igangsætning af konkrete aktiviteter. Hvis redskabet skal bruges til afklaring sammen med denne målgruppe, kan det være hensigtsmæssigt at inddrage lokal støtte, fx en hjælper eller en pædagog.

## Aktuelle projekter

En socialmedicinsk undersøgelse af den erhvervsaktive population af personer med MG i Danmark. Projektets formål er at få et overblik MG-populationen i Danmark og identificere eventuelle rehabiliteringsmæssige risikoprofiler m.h.p. at kvalificere rehabiliteringsforløbene.

Projektets to af tre dele er færdige: En registerundersøgelse, publiceret som artikel i 2016 (Frost et al. 2016) og en spørgeskemaundersøgelse om rehabiliteringsforløb hos personer med MG (registreret i RCFM) – præsenteret som posterpræsentation i foråret 2017 [http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2018/01/Patients-with-long-term-Myasthenia-Gravis- A.Frost\\_2017.pdf](http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2018/01/Patients-with-long-term-Myasthenia-Gravis- A.Frost_2017.pdf) . I 2018 opgøres den tredje og sidste del af projektet: En interviewundersøgelse af nyhenviste personer med MG.

## Når forældre har muskelsvind

Projektets formål er at formidle specifik viden om muskelsvindrelaterede forhold til personer med muskelsvind, der ønsker at få et barn eller har et barn i 0-3 års alderen samt til deres samarbejdspartnere. De muskelsvindrelaterede forhold omhandler eksempelvis forventninger, bekymringer, roller, fysisk formåen, hjælpemidler, praktisk hjælp og lovgivningsmæssige kompensationsmuligheder. Med udgangspunkt i brugernes beskrivelser af behov og RCFMs erfaringer, vil der blive opsamlet erfaringer, indsamlet ny viden, systematiseret og formidlet viden. Projektet forløber over en tre-årig periode fra 2017-2019.

## ALS-REMAP

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, og resultaterne forventes at være afsluttet ultimo 2018/primus 2019.

### 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. Resultaterne af interventionen opgøres primus 2018.

### Fælles om ALS – satspuljeprojekt

Projektet er startet 1.7.2017 med støtte fra satspuljemidlerne og løber til udgangen af 2020. I den indledende fase er der nedsat 4 arbejdsgrupper, som skal arbejde med henholdsvis evaluering, kompetenceudvikling, implementering og rehabiliteringskurser. Sideløbende laves der interviews med behandlere og rådgivende fysioterapeuter mhp afdækning af praksis og behov for kompetenceudvikling. I foråret 2018 inviteres brugere fra Region Nord og Region Hovedstaden til et rehabiliteringsforløb ligesom at alle fysioterapeuter med min. en patient med ALS inviteres til et temamøde om ALS i de to regioner. Der afholdes i alt 10 rehabiliteringskursusforløb og 10 temamøder i løbet af projektperioden.

### Kongenit Myopati progression eller stabilitet

Projektets formål er en gen-undersøgelse af personer med kongenit myopati, der har deltaget i det tidligere samarbejdsprojekt mellem RCFM og RH. Deltagerne undersøges med den samme fysiske protokol, og undersøgelsens resultater sammenlignes med tidligere undersøgelser. Undersøgelsen er foretaget i 2. halvår 2017, og opgøres primus 2018.

### E-health

Projektet omkring e-health arbejder med systemet Min livshistorie, hvor vi undersøger muligheden for at sætte fokus på identitet og hverdag både for borgeren og for de hjælpere, der kommer hos borgeren. Desuden arbejder vi med at lave et visuelt oplæg til pårørende omkring FTD hos borgere med ALS.

### Fokusområder

#### Registre

RCFM står registreret som muligt "trial-site" i "Treat NMD's Clinical registry. Vi svarer løbende på forespørgsler fra registret om DMD og SMA populationer (i forhold til antal i en given gruppe – eks. alder)

Treat-NMD har i 2017 lavet retningslinjer for "skal" og "kan" oplysninger i forhold til registre for SMA og DMD. Vi har i RCFM har anvendt "skal"-retningslinjerne i en henvendelse til vores brugere med SMA og DMD om en fornyet tilladelse til at indrapportere oplysninger i anonymiseret form.

I 2018 skal der drøftes mulighederne for et samlet dansk register.

### Medicinsk behandling

I 2017 ansøgte medicinalfirmaet Biogen om en anbefaling af præparatet Spinraza til behandling af personer med Spinal muskelatrofi. Medicinrådet afviste at godkende behandlingen til personer med SMA 2 og SMA 3, men godkendte behandlingen til børn med SMA med 2 kopier og præsymptomatiske spædbørn. Muskelsvindfonden gav – med RCFM på sidelinjen -høringssvar til medicinrådet i forhold til processen.

RCFM er repræsenteret i Muskelsvindfondens nyetablerede medicin-udvalg.

RCFM er inviteret med i fagudvalget, når medicinalfirmaet PTC' ansøgning om en anbefaling af præparatet Ataluren til gående drenge med DMD skal behandles først i det nye år.

### Neurologisk kontrol af voksne med DMD

I foråret 2017 forløb 2. runde af neurologisk afdeling, Aarhus Universitetssygehus og RCFM's fælleskontrol af voksne med DMD. Når næste runde afvikles i begyndelse af 2018, har alle voksne med DMD i region midt fået tilbuddet. Tilslutningen har indtil videre været på 90%.

I 2018, skal der findes en model for den videre kontrol, ligesom tilbuddet skal forsøges etableret i de øvrige regioner.

### Konferencer, seminarer

#### Brickless 2017

RCFM var i september måned vært for det årlige Konsortiemøde med temaet "Medicinsk behandling" og Brickless 2017 med temaet "Aldring". Dagen blev afviklet på Musholm med mere end 100 deltagere fra Skandinavien og med oplægsholdere fra Belgien, og de skandinaviske lande.

RCFM arrangerede i november en workshop om undersøgelsesmetoder til børn og voksne med Spinal muskelatrofi. Workshopen fik økonomisk støtte fra Medicinalfirmaet Biogen.

UC/RCFMs medarbejdere har i løbet af 2017 deltaget i følgende nationale og internationale konferencer/seminarer. Deltagelsen har i de fleste tilfælde været med oplæg og/eller præsentationer:

- International konference om Dystrofia Myotonica, USA
- International conference om Myasteni, USA
- International ALS Symposium, USA
- Treat NMD- conference, Tyskland
- Fysioterapeut Trænings workshop, Polen
- Svensk netværksmøde, Sverige
- E-health konferencer, Danmark
- TQR 8<sup>th</sup> Annual Conference, USA
- National rehabiliteringskonference, Danmark
- Rehabilitering – faglige positioneringer og interessekampe, Danmark
- Kommunernes Landsforenings Handicap og Psykiatrikonference

### Samarbejdsfora

UC/RCFMs medarbejdere har i løbet af 2017 deltaget i følgende netværk/samarbejde:

- Bestyrelsespost i Treat NMD<sup>1</sup> (Jes Rahbek)
- Bestyrelsespost i ENMC<sup>2</sup> (Jes Rahbek- for MSF)
- Skandinavisk netværk, der udarbejder de skandinaviske konsensusprogrammer
- Nationale netværk om ALS og Myasteni

---

<sup>1</sup> Treat NMD er et verdensomspændende neuromuskulært netværk, der sikre en infrastruktur, så de mest lovende nye terapier, når patienterne hurtigst muligt

<sup>2</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.

## Informationsmaterialer og publikationer

### Samarbejde mellem Kommunerne og RehabiliteringsCenter for Muskelsvind

- En pjece udgivet i samarbejde med Kommunernes landsforening [http://www.kl.dk/ImageVaultFiles/id\\_84434/cf\\_202/Samarbejde\\_mellem\\_kommunerne\\_og\\_rehabiliteringscenter.PDF](http://www.kl.dk/ImageVaultFiles/id_84434/cf_202/Samarbejde_mellem_kommunerne_og_rehabiliteringscenter.PDF)

### Masterprojekt

- Annette Mahoney: "Når håbet flytter ind – om farmakologisk behandling af børn med muskelsvind". Masterprojekt i Sundhedsantropologi. [www.RCFM.dk](http://www.RCFM.dk)

### Duchennes muskeldystrofi

- Otto C, Steffensen BF, Højberg AL, Barkmann C et al. Predictors of Health-Related Quality of Life in boys with Duchenne muscular dystrophy from six European countries. J Neurol. 2017 Apr;264(4):709-723.
- Klingels et al. Development of a patient-reported outcome measure for upper limb function in Duchenne muscular dystrophy: DMD Upper Limb PROM. Dev Med Child Neurol. 2017 Feb;59(2):224-231. doi: 10.1111/dmcn.13277. Epub 2016 Sep 26.

### Piger med muskelsvind

- Ann-Lisbeth Højberg og Jørgen Jeppesen: Female Adolescents with Neuromuscular Disorder: An Unexplored Issue. Treat NMD's newsletter sept. 2017 <http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2017/08/Female-adolescents-with-NMD.pdf>

### Kongenit Myopati

- Witting N, Werlauff U, Duno M, Vissing J. Phenotypes, genotypes, and prevalence of congenital myopathies older than 5 years in Denmark. Neurol Genet. 2017 Mar 21;3(2):e140

### ALS

- Seals RM, Kioumourtoglou MA, Gredal O, Hansen J, Weisskopf MG. Occupational formaldehyde and amyotrophic lateral sclerosis. Eur J Epidemiol. 2017 Oct;32(10):893-899.
- L. Brandstrup, M. Vægter, H. With, J. Jeppesen. Why people with ALS (PALS) choose not to participate in ALS patient education courses. – Posterpræsentation, ALS symposiet, Boston. <http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2018/01/Poster1.pdf>
- L. Brandstrup, M. Vægter, H. With, J. Jeppesen. Identifying and accommodating barriers to increase participation in peer-to-peer support for spouse carers of persons with ALS (PALS). Posterpræsentation, ALS symposiet, Boston. <http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2018/01/Poster2.pdf>

### Dystrofia Myotonica

- B. Kristensen, A. Frost. J. Rahbek Identifying missing links within rehabilitation services for DM1-patients with adult onset in a Danish population. International Myotonic Dystrophy Consortium, USA. [http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2018/01/DM1\\_rehabilitation-services\\_B.Kristensen\\_A.Frost\\_2017.pdf](http://rcfm.dk/wp-content/uploads/2018/01/DM1_rehabilitation-services_B.Kristensen_A.Frost_2017.pdf)

### Sygdomsfortælling

- De syge vinderhistorier. Interview i Journalisten, nr. 1, 2017.

### RehabiliteringsCenter for Muskelsvind

- Jeppesen J. Spinal muscular atrophy type Evald Krog: Assessing a Danish diagnosis. Neuromuscular Disorders 27 (2017) 304-305.
- Jeppesen J. Neuromuscular politics: The creation of RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (The National Rehabilitation Centre for Neuromuscular Diseases). Neuromuscular Disorders 27 (2017) 979-972.

Reviewers for

"European Journal of Neurology", "Disability and Rehabilitation", "Physiotherapy", "Neuromuscular Disorders", "Research Involvement and Engagement", "Prinses Beatrix Spierfond."

Bedømmer og opponent ved Ph.d.-afhandling "Managing and caring for individuals with amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease in Norway; a qualitative study", Faculty of Medicine, University of Oslo

Januar 2018

Ulla Werlauff