



RehabiliteringsCenter
for Muskelsvind

Forskning-Udvikling

Årsrapport 2024

Årsrapporten giver en kort oversigt over de forsknings- og udviklingsrelaterede aktiviteter og indsatsområder, vi har arbejdet med i 2024.

Rapporten relaterer sig til de fire indsatsspor i forskningsplanen 2023-2026, som igen relaterer sig til RCFM's strategi for 2024-2028.

De fire forskningsspor er:

1. Vi er eksperter i neuromuskulær rehabiliteringsforskning
2. Vi er en naturlig partner i nationale og internationale forsknings- og rehabiliteringsfaglige netværk
3. RCFM's Forskning-Udvikling er kendt i og uden for vores egen organisation
4. Vi arbejder langsigtet for at sikre finansiering af vores forskning

Projekter i RCFM Forskning-Udvikling (FU) skal have relevans for RCFM's brugere og konsulentfunktion og medvirke til at sikre og udvikle RCFM's position som nationalt videnscenter for neuromuskulær rehabilitering.

Projekterne i FU er dels beskrevet og prioriteret på baggrund af spørgsmål genereret i RCFM's konsulentfunktion eller fra RCFM's brugere og gennem eksterne netværk og samarbejder. Resultater fra afsluttede projekter formidles internt i RCFM og eksternt til brugere og samarbejdspartnere samt i internationale tidsskrifter og på konferencer.

Marts 2025

Ulla Werlauff, Forskningsleder
RehabiliteringsCenter for Muskelsvind

Indhold

Medarbejdere i Forskning-Udvikling 2024	3
Kort status på de fire spor i forskningsplanen	4
Projekter afsluttet i 2024	5
Aktuelle projekter	7
Studieprojekter	9
Eksterne studieprojekter og samarbejder	12
Videnskabelige publikationer 2024	13
Præsentationer på konferencer	14
Deltagelse i internationale netværk	15
Konferencer arrangeret af RCFM	16

Medarbejdere i Forskning-Udvikling 2024



Ulla Werlauff
ph.d., leder af FU



Ann-Lisbeth Højberg
MSI



Annette Mahoney
cand.ling.merc, MSA



Charlotte Handberg
ph.d, seniorforsker,
lektor ved AU



Kristin Allergodt
ph.d.-kandidat



Lene Klem Olesen
ph.d.



Lone Knudsen
ph.d.



Signe Versterre
ph.d-studerende



Sofie Skoubo
ph.d.-studerende

Ann-Lisbeth Højberg gik på pension 1. august efter at have været ansat i RehabiliteringsCenter for Muskelsvind i 38 år.

Tilknyttede RCFM-konsulenter i projekter i 2024

- Alle ALS-konsulenter (Fælles om ALS)
- Bente Kristensen (DM1, Hap-pee)
- Helle Munkholm (projekt Transit)
- Heidi Aagaard (DM1 register)
- Pia Zinck Drivsholm, Runa Iversen, Lene Busk, Birgitte Heiden, Helle Laustsen (projekt Baseline)
- Sanne Okkels, Pia Zinck Drivsholm (Forældre til børn med SMA)
- Sidsel Madsen (Ph.d. DM1)

Eksterne samarbejdspartnere på RCFM-projekter i 2024

- Bente Thoft, ph.d, AUH, Charlotte Graugaard-Jensen, Overlæge AUH, Sahrah Glerup, Jeanette Strøm, Antoniett Pharao (HAP-PEE)
- Professor Henning Andersen, AU, Professor John Vissing RH, Professor Pia Dreyer, AUH, Overlæge Charlotte Rossau, AUH, Jens Olesen og Jan Håkon Rudolfsen, EY (DM1 register)
- Lise-Lotte Shirakow, Malene Missel (Brugerrepræsentanter på Myastenia Gravis-projektet)
- Hanne Bækgaard Larsen, Cand.Scient.Soc, ph.d., Rigshospitalet og Thomas Bredgaard, professor, ph.d., Aalborg Universitet (Ph.d. Robot)
- Professor Pia Dreyer, AUH, Professor Marit Kirkevold, Oslo Universitetshospital, Kristin Ørstavik, neurolog PhD, Oslo Universitetshospital, professor Sally Thorne, University of British Columbia, Vancouver, Canada (Ph.d. DM1)

Kort Status på de fire spor i forskningsplanen

Spor 1- vi er eksperter i neuromuskulær rehabiliteringsforskning

Målsætningen, om at RCFM i denne periode skulle arbejde på et professorat inden for neuromuskulær rehabilitering, er opfyldt med udnævnelsen af Professor Charlotte Handberg fra 1. april 2025.

Dette styrker RCFM's position i vores netværk og samarbejder og i vores talentudvikling og fundraising.

Vi publicerer løbende vores forskning og har i 2024 være hoved- eller medfortatter på 12 videnskabelige artikler (se side 13). Flere af studierne er lavet i samarbejde med nationale og internationale forskere og samarbejdspartnere, hvilket også var en del af vores målsætning. Vores projekter er præsenteret på flere internationale konferencer bl.a. World Muscle Society, Nordisk netværksmøde om Myastenia gravis, International Myotonic Dystrophy Consortium og ALS International Symposium samt vores egen Brickless conference.

Spor 2 - Vi er en naturlig partner i nationale og internationale forskningsnetværk

RCFM indgår i adskillige nationale samarbejdsnetværk, bl.a. ALS-selskabet, Rehabiliteringsforum Danmark og diverse nationale mødefora, ligesom vi er repræsenteret i et af Medicinrådets fagudvalg. På skandinavisk plan deltager vi i styregruppen for den norske neuromuskulære rehabiliteringskonference, og vores egen Brickless-konference har skandinavisk repræsentation i planlægningsgruppen. Brickless, blev i 2024 afholdt på Musholm med 80 deltagere.

Internationalt er vi i 2024 sammen med Aarhus Universitetshospital indgået i ERN EURO-NMD/ European Reference Network; vi deltager i et arbejdsnetværk om udvikling af målemetoder til spinal muskelatrofi; sammen med TREAT-NMD har vi på POD-NMD lavet anbefalinger til kvinder med muskelsvind, der kan have problemer med at komme på toilettet, og vi har medvirket i udviklingen af en familieguide til personer med limb girdle muskeldystrofi.

Spor 3 - RCFM's forskning-udvikling er kendt uden for egen organisation

Vi har i det forløbne år arbejdet på implementering af vores forskning i eget hus og lavet forskellige tiltag (temasider på vores web, små korte beskrivelser af resultaterne fra færdige projekter, information om projektsresultater internt i huset).

Vores fokus i 2025 er en opdateret kommunikationsplan, flere populærvidenskabelige artikler og formidling med og på andre medier.

Spor 4 - Vi arbejder langsigtet for at sikre finansiering af vores projekter

Vi søger løbende midler til vores projekter, og vores mål om et samfinansieret ph.d.-projekt om personlig hjælp er kommet så godt i gang, at projektet forventes opstartet i 2. halvår af 2025.

Med baggrund i RCFM's strategi har vi prioriteret en række overordnede forskningsområder/tematikker til vores kommende forskning og fondsansøgninger.

Projekter afsluttet i 2024

Fælles om ALS (2021-2024)

Projektledere: Ulla Werlauff, Annette Mahoney, Lene Klem Olesen

Formål

- At understøtte funktionsevnen hos personer med ALS ved at fremme deltagelse og livskvalitet.
- At fremme deltagelse og livskvalitet hos pårørende til personer med ALS og at styrke de tværfaglige og tværsektorielle indsatser omkring ALS-familier.

Projektets formål udmønter sig i fire delprojekter

- En videre afprøvning af det iværksatte undervisningsforløb til personer med ALS og deres pårørende (MHMS)
- Et landsdækkende onlineforløb af MHMS
- Et landsdækkende onlinekursus for voksne børn, hvis forældre har ALS
- En udvidet indsats til børnefamilier med ALS

Økonomi: Projektet er finansieret med 4.000.000 kr. fra Sundhedsstyrelsen

Status: Projektet er afsluttet med udgangen af 2024. Slutrapport indsendes til Sundhedsstyrelsen med udgangen af marts 2025.

- Der er gennemført seks fysiske undervisningsforløb og to online-forløb for personer med ALS og deres pårørende - hvert forløb med fem mødegange
- Der er afholdt to online forløb af tre mødegange for voksne børn
- 29 familier var tilmeldt indsatsen for børnefamilier

Erfaringer fra projektet videreføres i nye indsatser i perioden 2025-2028

HAP-PEE – At kunne når man skal (2021-2023)

Projektgruppe: Charlotte Handberg, Ulla Werlauf (projektledere), Bente Kristensen, Bente Toft (AU), Antoniett Vebel Pharaon, Sarah Glerup, Jeanette Strøm.

Formål: At afdække viden om kvinder med muskelsvind og vandladningsproblemer samt afsøge og afprøve mulige løsninger på de problemer, kvinder med muskelsvind oplever, når de skal på toilettet uden for hjemmet. Projektet var et samarbejdsprojekt mellem RCFM, Aarhus Universitetshospital og en brugergruppe på tre kvinder med muskelsvind.

Økonomi: Novo Nordisk fonden har støttet projektet med 500.000 kr.

Materialer til afprøvning af mulige løsninger var delvist doneret af de forhandlende firmaer.

Status: Projektets resultater viser, at mange kvinder med muskelsvind holder sig eller undlader at drikke væske for at undgå at skulle på toilettet. Dette kan have konsekvenser for blæresundheden med risiko for inkontinens og blærebetændelser. Resultaterne viser også, at der er brug for at få fokus på denne problematik ved de neurologiske kontroller.

Projektets resultater er udgivet i to videnskabelige artikler, og formidlet på flere internationale konferencer.

Projektet er beskrevet på POD-NMD, en hjemmeside under TREAT-NMD, hvor projektets resultater og tanker også udgives i en Podcast for brugere og samarbejdspartnere.

På RCFM's hjemmeside er der oprettet en side med resultater og råd og vejledning om vandladningsproblematikker: rcfm.dk/at-kunne-tisse-naar-man-skal

I et samarbejde med urologisk afdeling, Aarhus Universitetshospital, videreføres projektet med en nærmere undersøgelse af vandladningsmønstre hos kvinder med muskelsvind i Region Midt.

En børnebog med titlen **Sisse skal tisse**, der handler om 'at kunne når man skal' er under udarbejdelse. Sigrød Brønnum Johansen er forfatter i samarbejde med Bente Kristen og Charlotte Handberg.



Registerstudie DM1 - Sygdomsforekomst, sociodemografi og sundhedsyndelser hos patienter med DM1

Projektlede: Ulla Werlauff, Charlotte Handberg. **Samarbejdsgruppe:** Charlotte Rossau, MD, RCV, AUH; Henning Andersen, professor i neurologi, AUH; John Vissing, professor i neurologi, RH, Pia Dreyer, lektor, AU; Heidi Aagaard, RCFM; Jens Olesen og Jan Håkon Rudolfsen, konsulentbureauet EY

Projektet er et led i DM1-studierne, herunder det igangværende ph.d.-studie.

Formål: At undersøge sygdomspåvirkning, dødelighed, sundhedsomkostninger, forbrug af sundhedsyndelser, uddannelse og arbejdsmarkedstilknnytning hos personer med dystrofia myotonica med voksendebut.

Studiet laves som et registerstudie.

Økonomi: omkostninger til EY på 550.000 kr.

Status: Registertrækket er baseret på 949 personer diagnosticeret med DM1 som voksne i perioden 1994-2022 sammenlignet med 9427 kontroller. Resultaterne viser, at personer med denne form for DM1 diagnosticeres sent (median 43 år) og har en betydelig øget risiko for tidlig død sammenlignet med kontrolgruppen. Den væsentligste risikofaktor er påvirkning af hjertet. Personer med denne form for muskelsvind har lavere uddannelsesniveau og højere risiko for sygefravær, arbejdsløshed og tidlig pension end kontrolgruppen.

Resultaterne er beskrevet i to artikler, der aktuelt er i review og præsenteret som to posterpræsentationer på World Muscle Society i 2024.

Aktuelle projekter

Uddannelse og beskæftigelse hos unge med muskelsvind efter afsluttet grundskole (TRANSIT) (2022-2023)

Projektgruppe: Ann-Lisbeth Højberg (projektleder), Charlotte Handberg, Helle Munkholm, Annette Mahoney, Kristin Allergodt

Formål: At generere viden med henblik på at kunne understøtte unge med muskelsvinds vej fra grundskole og videre mod uddannelse og beskæftigelse.

Økonomi: Etablering af projektet og forundersøgelse er internt finansieret.

Undersøgelsen udføres som tre delstudier: en kvalitativ undersøgelse og en spørgeskemaundersøgelse, som udmunder i to studier. Alle studier formidles via videnskabelige artikler.

Status: Resultaterne fra den kvalitative undersøgelse er publiceret i juli 2024. En artikel om det første studie i spørgeskemaundersøgelsen er indsendt til tidsskrift og i review, og en artikel om det andet studie i spørgeskemaundersøgelsen er under udarbejdelse og forventes indsendt til tidsskrift i første kvartal af 2025.

I forbindelse med projektet er der lavet et afsnit på RCFM's hjemmeside med råd og vejledning til unge, der skal påbegynde en uddannelse: rcfm.dk/studerende-med-muskelsvind



10/01 2025
Drømme om uddannelse og arbejde



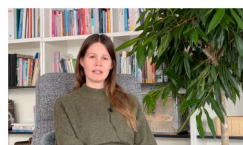
01/01 2024
Muligheder for at få hjælp og støtte til din uddannelse



01/12 2023
Tilgængelighed på studiet og i det sociale liv



13/11 2023
Træthed, fravær og energiforvaltning



13/11 2023
At fortælle andre om sin muskelsvind



13/11 2023
Studiejob og frivilligt arbejde

Efterladte pårørende til personer med ALS (2019-2022)

Projektleder: Lone Knudsen

Formål: At undersøge hvordan man bedst finder og afdækker pårørendes behov for støtte med henblik på at kunne forebygge eller mindske belastningen hos de pårørende og efterladte til personer med ALS.

Økonomi: Projektet er bevilget 150.000 kr. fra eksterne fonde. Arbejds løn er internt finansieret.

Status: Der er i 2019 lavet et review om pårørendes påvirkning og behov (præsenteret som poster). I 2020 blev der udsendt spørgeskema til efterladte pårørende; data er analyseret i 2021 og fulgt op med fokusgruppeinterview i 2022. Der er præsenteret midlertidige data fra dette som poster på ALS-symposiet i 2022. Data analyseres endeligt færdigt i 2025.

Projektet formidles i internationale artikler, via national og international konferencedeltagelse, på web og sociale medier og internt på RCFM's kurser.

Projekt BASELINE

En undersøgelse af funktionsniveauet hos ikke gående personer med SMA 2 og 3 målt med funktionsskalaen EK

Projektgruppe: Ulla Werlauff (projektleder), Charlotte Handberg, Annette Mahoney, Lene Klem Olsen, Lene Busk, Birgitte Heiden, Helle Lausten, Pia Drivsholm, Runa Iversen - alle fra RCFM

Formål: At undersøge funktionsskalaen EK2's evne til at opfange forskelle i fysisk funktion over tid og/eller efter evt. medicinsk behandling hos ikke-gående personer med spinal muskelatrofi.

Alle-ikke gående personer over 10 år med spinal muskelatrofi blev inviteret til en baseline-undersøgelse i foråret 2023 og en follow-up-undersøgelse efter 6 måneder, hvis testpersonerne havde fået medicinsk behandling - eller efter 12 måneder, hvis de ikke fik medicin.

Efter Medicinrådet i 2024 besluttede at gøre medicinen tilgængelig for en større målgruppe, er det besluttet at lave endnu et opfølgende studie på de deltagere, der får medicinen.

Økonomi: Undersøgelsen foregår online. Udgifter i forbindelse med projektet dækkes af RCFM og Muskelsvindfonden.

Status: Der tilmeldte sig 58 brugere til projektet, som blev testet med EK-skalaen via onlineinterviews i marts-april 2023. 11 af brugerne startede efterfølgende i medicinsk behandling, og der blev foretaget opfølgende undersøgelse og interviews i foråret 2024. Invitationer til det nye opfølgende studie er udsendt.

Resultaterne af de to første runder af undersøgelsen er formidlet på en poster, som blev præsenteret på World Muscle Society i oktober 2024.



Medicinsk behandling til spinal muskelatrofi

- en undersøgelse af forældres oplevelse af håb, bekymringer og behov for støtte

Projektgruppe: Charlotte Handberg (projektleder), Annette Mahoney, Ulla Werlauff, Pia Zinck Drivsholm og Sanne Lorenzen.

Formål: Formålet er at undersøge, hvordan danske familier, der har fået tilbudt medicinsk behandling til deres børn med SMA, håndterer håb og bekymring, i forhold til hvordan sygdommen udvikler sig; at undersøge hvilke behov familierne har for information, rådgivning og rehabilitering, og hvordan disse behov imødekommes.

Dataindsamlingen foregår med individuelle interview af forældre til børn (0-14 år), der har SMA og er i medicinsk behandling

Økonomi: Der er bevilget 10.000 kr. fra Dansk-Svensk forening

Status: Der er foretaget 19 interviews med enten en eller to forældre. Data er analyseret, og en artikel forventes indsendt til tidsskrift i første kvartal af 2025.

Behov for rehabilitering hos voksne med myastenia gravis (MG) i Danmark

Projektleder: Lene Klem Olesen

Formål: Projektet udføres som en postdoc og er inddelt i tre studier:

Et nationalt tværsnitstudie (studie 1), der undersøger biopsykosociale udfordringer og behov for rehabilitering hos voksne med MG i Danmark.

Et kvalitativt studie, der undersøger, hvordan voksne med MG oplever, at sygdommen påvirker deres identitet og hverdagsliv (studie 2).

Et kvalitativt studie om sundhedsprofessionelles oplevelser af facilitatorer og barrierer i rehabiliteringen af voksne med MG (studie 3).

Økonomi: Projektet er finansieret med støtte fra Muskelsvindfonden.

Status: Studie 1- spørgeskemaundersøgelsen: Analyserne er færdige og artikel er indsendt til tidskrift og i review hos Disability and Rehabilitation . I alt deltog 201 voksne med MG.

Studie 2 - interviewundersøgelse af voksne med MG, der har deltaget i spørgeskemaundersøgelsen og rapporteret flest udfordringer og rehabiliteringsbehov er gennemført. Der er gennemført interviews med 22 personer med MG. Sidste hånd er ved at blive lagt på artiklen, inden den indsendes til et videnskabeligt tidsskrift.

Studie 3 - interviewundersøgelse af sundhedsprofessionelle på neurologiske afdelinger: Der er foretaget 10 interviews og en artikel er under udarbejdelse.

Studieprojekter

Ph.d.-projekter

Ulighed i sundhed ved sygdomsgruppen DM1: Erfaringer med og perspektiver på at leve med en voksenform for DM1 for at udvikle fremtidige rehabiliteringsinterventioner

Projektleder: Ph.d.-studerende Kristin Allergodt. Hovedvejleder Charlotte Handberg, RCFM; medvejledere Pia Dreyer, AU, og Ulla Werlauff, RCFM. Projektmedarbejder Bente Kristensen.

Ph.d.-projektet er del af et større samarbejdsprojekt om at udvikle en model for en koordineret rehabiliteringsindsats med fokus på læring, sundhed og liv.

Formål: At undersøge, hvilke udfordringer personer med DM1 har i forhold til sygdomsforståelse og navigation i sundhedsvæsenet.

Projektet består af fire studier:

1. Litteraturstudie, der undersøger nuværende viden om, hvordan det er at leve med DM1.
2. At undersøge patienternes oplevelse af og perspektiver på at leve med DM1.
3. At undersøge pårørendes oplevelse af og perspektiver på udfordringer med at støtte deres nære med DM1
4. At undersøge sundhedsprofessionelles oplevelse af og perspektiver på patienter med DM1's opfølgning og behov for koordineret pleje og behandling.

Økonomi: Der er bevilget 500.000 kr. fra Aarhus Universitet; RCFM yder underskudsgaranti.

Status: Litteraturstudie er publiceret i august 2024. Studie 2 og 3 er indsendt til tidsskrifter i marts 2025. Interviewdata for studie om sundhedsprofessionelle er indsamlet, og dataanalyserne og udarbejdelse af videnskabelige artikler er i gang. Afhandlingen forventes afleveret 31. august 2025.

My Avatar – Equal mobility in education for children and adolescents with neuromuscular diseases in Scandinavia through the use of telepresence robots

Projektleder: Ph.d.-studerende Sofie Skoubo, teknologivirksomheden No isolation.

Hovedvejleder: Charlotte Handberg, RCFM. Medvejledere: sygeplejerske, cand.scient.soc, ph.d., forskningskoordinator og lektor, Rigshospitalet Hanne Bækgaard Larsen og professor, ph.d., Aalborg Universitet, Institut for Politik og Samfund Thomas Bredgaard.

Projektet er initieret på baggrund af et projekt i Muskelsvindfonden og udarbejdes som en ehvervs-ph.d. i samarbejde med det norske firma No isolation.

Formål: At undersøge om brugen af telepresence-robotter kan støtte børn og unge med muskelsvind i deres tilknytning til og deltagelse i skoleundervisning ved at tilbyde mulighed for fleksibilitet i de perioder, hvor deres muskelsvindsygdom forhindrer dem i at deltage fysisk i undervisningen.

Projektet består af tre studier, der alle planlægges publiceret som videnskabelige artikler:

En komparativ politisk analyse af lovgivning om uddannelse i forhold til skolefravær på grund af sygdom i Skandinavien (Danmark, Norge og Sverige).

Et eksplorativt kvalitativt evalueringsstudie af en intervention i Skandinavien med telepresence-robotter til børn og unge med muskelsvind fra et børn og unge-perspektiv

Et eksplorativt kvalitativt evalueringsstudie af en intervention med telepresence-robotter til undervisning af børn og unge med muskelsvind i Skandinavien fra læreres perspektiv.

Økonomi: Projektet er fuldt finansieret eksternt af det norske robotfirma No Isolation

Status: Resultater fra studie 1 er publiceret i august 2024, og dataindsamlingen for studie 2A og 2B er i gang.

Sofie Skoubo er på baggrund af sit ph.d. studie blevet inviteret ind i Bevica fondends tværfaglige forskernetværk UniversalDesignHub; Sofie er en del af forskernetværket "Handicap, IT & Digitalisering".



Kandidatspecialer

Perspektiver og behov for ønsker om fremtidig behandling og rehabilitering i voksenlivet med Duchenne Muskeldystrofi (DMD)

Projektleder: Pia Zinck Drivsholm

Hovedvejleder: Charlotte Handberg

Formål: For at kunne målrette fremtidig behandling og rehabiliteringsindsats undersøges, hvilke tanker, ønsker og behov voksne med Duchenne oplever i livet med en livstruende diagnose.

Dette sker gennem interviews med voksne med Duchenne. Kandidatspecialet afleveres den 2. juni og forsvares ved mundtligt forsvar sidst i juni. Artikel forventes indsendt til peer-reviewed tidsskrift i efteråret 2025.

Arbejdsglæde

Kandidatspeciale udbudt af RCFM.

Projektleder: specialestuderende ved Folkesundhedsvidenskab Aleyna Göncü.

Hovedvejleder: Charlotte Handberg

Formål: At undersøge sundhedsprofessionelles perspektiver på arbejdet inden for palliativ rehabilitering af mennesker med progressive sygdomme (muskelsvind og ALS). Dette sker gennem interviews med alle fagprofessionelle i RCFM. Kandidatspecialet afleveres den 2. juni og forsvares ved mundtligt forsvar ultimo juni. Artikel forventes at blive indsendt til peer-reviewed tidsskrift i efteråret 2025.

Kommende studieprojekter

Ph.d.-projekt: Investigating challenges and needs for people with neuromuscular disease or spinal cord injury living with personal care, to develop targeted rehabilitation support and counseling

Projektleder: Ph.d.-studerende Signe Versterre.

Hovedvejleder: Charlotte Handberg, medvejledere: Sophie Lykkegaard Ravn og Jan Håkon Rudolfsen

Projektet er et samarbejdsprojekt med Special Hospitalet

Formålet er at undersøge udfordringer og behov hos personer med muskelsvind eller rygmarvsskade, som lever med hjemmehjælp eller BPA-ordning, med henblik på at udvikle målrettet indsats i rehabiliteringen, for at sikre bedst mulig livskvalitet.

Ph.d.-projektet består af 4 studier:

- Spørgeskemaundersøgelse blandt alle med muskelsvind/rygmarvsskade ≥ 18 , der bor i eget/forældres hjem, for at danne et overblik over målgruppen, der modtager hjælp i hverdagen.
- 24 individuelle interviews med dem fra spørgeskemaundersøgelsen, som har en BPA-ordning. For at undersøge hvilke udfordringer og behov der er ved at leve med en BPA-ordning.
- 5-6 fokusgruppe interviews med dem fra spørgeskemaundersøgelsen, som har hjemmehjælp. For at undersøge hvilke udfordringer og behov, der er ved at leve med hjemmehjælp.
- 2 online workshops, hvor resultaterne fra de 3 første studier samles til 2 programmer, hvor der udarbejdes målrettet materiale til støtte og vejledning til brug i rehabilitering.

Projektet er støttet af to patientforeninger samt andre fonde. Der er ansøgt om det resterende beløb som ph.d-stipendiat ved Aarhus Universitet.

Status: Projektet starter til september 2025. Der afventes tilbagemelding på stipendiatansøgning fra Aarhus Universitet i udgangen af maj 2025.

Studieprojekter, hvor der ydes vejledning fra RCFM

Afsluttede

En undersøgelse af patienter og sundhedsprofessionelles oplevede fordele og ulemper ved brugen af self-tracking og health-coaching til patienter med kroniske urologiske lidelser.

Ph.d.-projektet af Louise Faurholt Øbro, ph.d.-studerende ved Syddansk Universitet.

Hovedvejleder: Palle J.S. Osther, medvejledere Charlotte Handberg, RCFM, Jette Ammentorp og Gitte Thybo Pihl.

Projektet er afsluttet i maj 2024, og projektets tre videnskabelige artikler er publiceret.

Eksterne samarbejder om smerte

Reviewartikel om undertyper af CRPS.

Lone Knudsen, RCFM, i samarbejde med førende internationale smerteforskere.

Undersøgelse af behandling af CRPS i globalt perspektiv.

Foretages af 'CRPS-special interest'-gruppen under the International Association for the Study of Pain (IASP). Lone Knudsen, RCFM, i samarbejde med internationale smerteforskere.



Videnskabelige publikationer 2024

Møller, J. P. K., Hansen, K. W., & Handberg, C. (2024). "It doesn't get more normal than that!" - challenges with sexuality experienced by people with neuromuscular diseases and their needs for rehabilitation knowledge and guidance on sexual life. *Disability and rehabilitation*, 1–10. Advance online publication. <https://doi.org/10.1080/09638288.2024.2440635>

Allergodt, K., Dreyer, P., Werlauff, U., & Handberg, C. (2024). Living with adult-onset myotonic dystrophy type 1: a scoping review. *Disability and rehabilitation*, 1–12. Advance online publication. <https://doi.org/10.1080/09638288.2024.2396063>

Skoubo, S., Handberg, C., Weibel, M., & Larsen, H. B. (2024). School absence legislation governing in Norway, Sweden and Denmark for children with chronic illness in compulsory education-A comparative study. *Scandinavian journal of caring sciences*, 38(4), 936–947. <https://doi.org/10.1111/scs.13295>

Werlauff, U., Handberg, C., Kristensen, B., Glerup, S., Pharaos, A. V., Strøm, J., & Jensen, B. T. (2024). HAP-PEE: A Danish National Study of Challenges Related to Urinating When Away from Home in Women with Neuromuscular Diseases, Impact on Activity and Participation and Prevalence of Lower Urinary Tract Symptoms. *Journal of neuromuscular diseases*, 11(4), 829–838. <https://doi.org/10.3233/JND-230241>

Handberg, C., Munkholm, H., & Højberg, A. L. (2024). Perspectives of Young People with Neuromuscular Diseases Regarding Their Choice of Educational Programs and Possibilities to Complete Program Requirements. *Global qualitative nursing research*, 11, 23333936241271126. <https://doi.org/10.1177/23333936241271126>

Handberg, C., Kristensen, B., Jensen, B. T., Glerup, S., Pharaos, A. V., Strøm, J., & Werlauff, U. (2024). Challenges Faced by Women With Neuromuscular Diseases When Having to Urinate Away From Home. *Global qualitative nursing research*, 11, 23333936241262445. <https://doi.org/10.1177/23333936241262445>

Andersen, K. Y., Ravn, S. L., Krogh, M., & Handberg, C. (2024). Experiences and reflections on living with a personal assistance service: a qualitative study of people with neuromuscular disease or spinal cord injury. *Disability and Rehabilitation*, 1–10. <https://doi.org/10.1080/09638288.2024.2364828>

Rudolfson, J. H., Vissing, J., Werlauff, U., Olesen, C., Illum, N., Olsen, J., Poulsen, P. B., Strand, M., & Born, A. P. (2024). Burden of Disease of Duchenne Muscular Dystrophy in Denmark - A National Register-Based Study of Individuals with Duchenne Muscular Dystrophy and their Closest Relatives. *Journal of neuromuscular diseases*, 11(2), 443–457. <https://doi.org/10.3233/JND-230133>

Olesen LK, la Cour K, Nimmon L, With H, Handberg C. Experiences of an Online Palliative Rehabilitation Programme for Spousal Caregivers of People with Amyotrophic Lateral Sclerosis and Cognitive and/or Behavioural Impairments: A Qualitative Interpretive Study. *Adv Rehabil Sci Pract*. 2024 Feb

Ravn MB, Berthelsen C, Maribo T, Nielsen CV, Pedersen CG, Handberg C. Opting out of cardiac rehabilitation in local community healthcare services: Patients' perspectives and reflections. *J Eval Clin Pract*. 2024 Sep;30(6):1039-1048.

Ravn, M. B., Sevel, C. T., Handberg, C., Pedersen, C. G., Maribo, T. & Nielsen, C. V. Patients' Care Transition in Cardiac Rehabilitation: A Scoping Review on Facilitators and Challenges Related to Referral and Enrolment. 5 ug. 2024, I: *Health and Social Care in the Community*. 2024

Damsgaard S, Allergodt K, Handberg C. Women's experiences with opting out of cervical cancer screening and the role of the nurse in the women's decision-making process. *J Clin Nurs*. 2024 Jul;33(7):2674-2687

Pæsentationer på konferencer

Postere

World Muscle Society 2024 Congress, Prague

Comorbidities and mortality of persons with adult-onset myotonic dystrophy (DM1) – a Danish register-based study (Study I).

Ulla Werlauff

Utilization and costs of healthcare services and labour market affiliation of persons with adult-onset myotonic dystrophy type 1 (DM1) – a Danish register-based study (Study II).

Charlotte Handberg

Evaluation of physical function before and after medical treatment in non-ambulant patients with spinal muscular atrophy aged 11-25.

Ulla Werlauff

Medical treatment of children with spinal muscular atrophy - An investigation of parents' experiences of hopes, worries and need for rehabilitation for their child.

Charlotte Handberg

446P
Comorbidities and mortality of persons with adult-onset myotonic dystrophy (DM1) – a Danish register-based study (Study I)

Ulla Werlauff, Charlotte Handberg, Signe Versterre, Lene Klem Olesen, Pia Zink Drachmann, Rensha Benzer, Lene Bæk, Helle Laursen, Birgitte Nielsen, Charlotte Handberg

Aim
To explore the burden of comorbidities and mortality in persons with adult-onset myotonic dystrophy (DM1) using a Danish register-based study.

Background
Adult-onset myotonic dystrophy (DM1) is a complex genetic disorder characterized by myotonic discharges, cataracts, and cardiac conduction system abnormalities. The aim of this study was to explore the burden of comorbidities and mortality in persons with DM1 using a Danish register-based study.

Methods and materials
Data were obtained from the Danish National Register (DNR) for the period 1995-2020. Information on age, sex, comorbidities, and mortality was extracted from the DNR. The study included persons with DM1 who were registered in the DNR between 1995 and 2020.

Results
The study included 1,171 persons with DM1. The median age at diagnosis was 45 years. The most common comorbidities were cataracts, cardiac conduction system abnormalities, and diabetes mellitus. The mortality rate was significantly higher in persons with DM1 compared to the general population.

445P
Utilization and costs of healthcare services and labour market affiliation of persons with adult-onset myotonic dystrophy type 1 (DM1) – a Danish register-based study (Study II)

Charlotte Handberg, Ulla Werlauff, Signe Versterre, Lene Klem Olesen, Pia Zink Drachmann, Rensha Benzer, Lene Bæk, Helle Laursen, Birgitte Nielsen, Charlotte Handberg

Aim
To explore the utilization and costs of healthcare services and labour market affiliation of persons with adult-onset myotonic dystrophy (DM1) using a Danish register-based study.

Background
Adult-onset myotonic dystrophy (DM1) is a complex genetic disorder characterized by myotonic discharges, cataracts, and cardiac conduction system abnormalities. The aim of this study was to explore the utilization and costs of healthcare services and labour market affiliation of persons with DM1 using a Danish register-based study.

Methods and materials
Data were obtained from the Danish National Register (DNR) for the period 1995-2020. Information on age, sex, comorbidities, and mortality was extracted from the DNR. The study included persons with DM1 who were registered in the DNR between 1995 and 2020.

Results
The study included 1,171 persons with DM1. The median age at diagnosis was 45 years. The most common comorbidities were cataracts, cardiac conduction system abnormalities, and diabetes mellitus. The mortality rate was significantly higher in persons with DM1 compared to the general population.

119P
Evaluation of physical function before and after medical treatment in non-ambulant patients with spinal muscular atrophy aged 11-25

Ulla Werlauff, Charlotte Handberg, Signe Versterre, Lene Klem Olesen, Pia Zink Drachmann, Rensha Benzer, Lene Bæk, Helle Laursen, Birgitte Nielsen, Charlotte Handberg

Aim
To evaluate the physical function before and after medical treatment in non-ambulant patients with spinal muscular atrophy (SMA) aged 11-25.

Background
Spinal muscular atrophy (SMA) is a genetic disorder characterized by muscle weakness and wasting. The aim of this study was to evaluate the physical function before and after medical treatment in non-ambulant patients with SMA aged 11-25.

Methods
Data were obtained from the Danish National Register (DNR) for the period 1995-2020. Information on age, sex, comorbidities, and mortality was extracted from the DNR. The study included persons with SMA who were registered in the DNR between 1995 and 2020.

Results
The study included 1,171 persons with SMA. The median age at diagnosis was 11 years. The most common comorbidities were respiratory infections, cardiac conduction system abnormalities, and diabetes mellitus. The mortality rate was significantly higher in persons with SMA compared to the general population.

136P
Medical treatment of children with spinal muscular atrophy - An investigation of parents' experiences of hopes, worries and need for rehabilitation for their child

Charlotte Handberg, Ulla Werlauff, Pia Zink Drachmann, Rensha Benzer, Lene Bæk, Helle Laursen, Birgitte Nielsen, Charlotte Handberg

Results
The study included 1,171 parents of children with SMA. The median age of the children was 11 years. The most common concerns were respiratory infections, cardiac conduction system abnormalities, and diabetes mellitus. The mortality rate was significantly higher in children with SMA compared to the general population.

International Symposium on ALS/MND, Montreal

Adult children of a parent with ALS benefit from peer-to-peer and professional support in a targeted online intervention.

Lene Klem Olesen

Online ALS course successfully strengthens peer-to-peer support and improves education, especially for relatives.

Signe Versterre

COG-03
Adult children of a parent with ALS benefit from peer-to-peer and professional support in a targeted online intervention

Lene Klem Olesen, Signe Versterre, Pia Zink Drachmann, Rensha Benzer, Lene Bæk, Helle Laursen, Birgitte Nielsen, Charlotte Handberg

Results
The study included 1,171 adult children of a parent with ALS. The median age was 45 years. The most common concerns were respiratory infections, cardiac conduction system abnormalities, and diabetes mellitus. The mortality rate was significantly higher in children with ALS compared to the general population.

Online ALS course successfully strengthens peer-to-peer support and improves education, especially for relatives

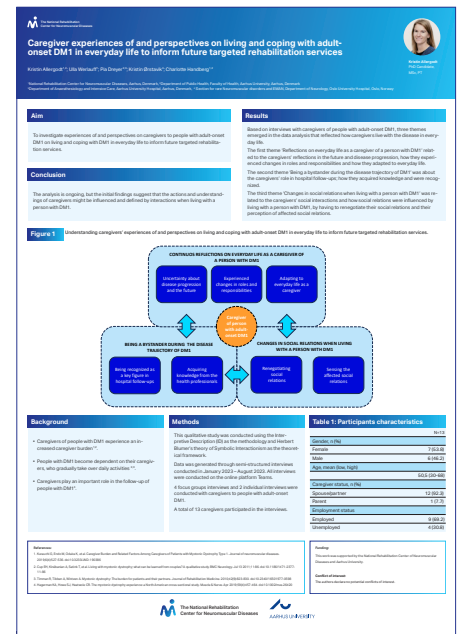
Signe Versterre, Pia Zink Drachmann, Rensha Benzer, Lene Bæk, Helle Laursen, Birgitte Nielsen, Charlotte Handberg

Results
The study included 1,171 relatives of persons with ALS. The median age was 45 years. The most common concerns were respiratory infections, cardiac conduction system abnormalities, and diabetes mellitus. The mortality rate was significantly higher in relatives of persons with ALS compared to the general population.

International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC-14), Nijmegen, Holland, april 2024

Poster I: Living with adult-onset myotonic dystrophy type 1: Experiences and perspectives from people living with the disease.
Kristin Allergodt

Poster II: Experiences of and perspectives on living and coping with adult-onset DM1 in everyday life to inform future targeted rehabilitation services.
Kristin Allergodt



Mundtlige præsentationer på internationale konferencer

International Alliance of ALS/NMD Associations, Montreal, Canada, december 2024

Lene Klem Olesen præsenterede en online intervention for voksne børn af forældre med ALS.

Myasthenia Gravis – Treatment & Quality of Life, Reykjavik, Island, september 2024

Lene Klem Olesen præsenterede resultaterne fra studie 1 og 2 af sit postdoc-projekt om rehabilitering hos voksne med myasthenia gravis (MG) i Danmark

European conference on rare diseases and Orphan Products, Bruxelles, Belgien, maj 2024

Sofie Skoubo præsenterede resultater fra sit ph.d.-projekt med titlen 'Telepresence robots to reduce school absenteeism among children with cancer, neuromuscular diseases or anxiety – the expectations of children and teachers: A qualitative study in Denmark'

Deltagelse i nationale og internationale netværk

I 2024 har RCFM deltaget i følgende arbejdsnetværk:

International behandlingsvejledning for LGMDR9: Psykolog Lone Knudsen deltager i udarbejdelsen af en international vejledning på baggrund af RCFM's forskning om smerte hos personer med LGMD.

LGMD family guide: Lone Knudsen deltager i udarbejdelsen af en kommende TREAT-NMD familieguide til familier med LGMD.

ERN EURO-NMD/European Reference Network. Charlotte Handberg deltager i følgende grupper: Multidisciplinary Treatment and Care, Overarching Transition Group, Transition Taskforce and Family Planning and Pregnancy

International arbejdsgruppe om bulbær funktion: Ulla Werlauff og Lone Bech Christensen deltager i en international arbejdsgruppe om at udvikle måleredskaber til undersøgelse af bulbær funktion hos personer med SMA 3(spise, synke, tygge).

Møder og konferencer arrangeret af FU

Konsortiedag 2024, Musholm

Dansk møde i konsortium for neuromuskulære sygdomme blev afholdt på Musholm første mandag i september. Der var tilmeldt 45 fagpersoner, som kom fra universitetshospitalerne og RCFM. Programmet havde bl.a. fokus på diagnosen dystrofia myotonica og tog udgangspunkt i RCFM's erfaring med sygdommen fra konsulentfunktionen og i to forskningsprojekter fra FU. Derudover var der fokus på projekter om medicinsk behandling og en status på igangværende forskning i medicin. Der var oplæg fra både RCFM og de deltagende læger samt fra professor Thomas Sejersen fra Karolinska i Stockholm, som fortalte om det svenske nationale register for neuromuskulære sygdomme og mødet diskuterede fordele og ulemper ved et tilsvarende dansk register.

Brickless 2024, Musholm

Umiddelbart i forlængelse af konsortiemødet var RCFM vært ved den nordiske konference Brickless med deltagelse af ca. 80 personer fra Norge, Sverige og Danmark. Konferencen strakte sig over to dage, og årets program tog på førstedagen udgangspunkt i palliativ behandling og det at leve med en potentielt livstruende kronisk sygdom. På dag to var temaet Pubertet og seksualitet, og der blev præsenteret igangværende projekter fra de tre deltagerlande. Ud over oplægsholdere fra skandinavien var der inviteret oplægsholdere fra Holland og England samt brugere i RCFM, der bidrog med indlæg om de to temaer set fra et patientperspektiv.

RCFM havde forud for konferencen også arbejdet på at få deltagere fra Finland med til konferencen, men uden held. Der arbejdes videre på at skabe kontakter i Finland forud for Brickless i 2026.

ALS konference, Musholm

September stod i det hele taget i mødernes og konferencernes tegn. Sidst på måneden var RCFM sammen med Muskelsvindfonden og professor Jacob Blicher fra Aalborg Universitetshospital vært for en nordisk konference om ALS på Musholm. Med godt 50 deltagere og et tætpakket program blev der sat fokus på diagnosticering, forskning, behandling og de psykosociale aspekter af sygdommen.

Konferencen blev efterfulgt af et møde for Muskelsvindfondens medlemmer med ALS

