

Innholdsfortegnelse for vedlegg med nøkkeltall for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger

RAPPORTERING 2012 Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)	2
Tabell 1 a	2
Totalt antall registrerte brukere/pasienter ved seksjon NMK, Nevrologisk og nevrofysiologisk avd, NO-klinikken	2
Tabell 1b	3
Antall registrerte brukere med individuell plan	3
Tabell 2	3
Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke	3
Fylker	3
Tabell 3	4
Antall tilbud/tjenester/konsultasjoner som ytes til enkeltbrukere/pasienter og deres pårørende og hjelpeapparatet	4
Tabell 4	4
Kurs/opphold for brukere/pas. og pårørende i regi av senteret	4
Tabell 5	4
Annet (valgfritt)	5
NMK er integrert i Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN)	5
Organisering	5
NMK- virksomhet i Nevro- og ortopediklinikken	5
Klinisk virksomhet	5
Brukerevaluering	5
Tabell 6	6
Noen nøkkeltall knyttet til NMK-virksomheten i Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling (NNA)	6
Nevromuskulær bevegelsesterapi – 2 ukers opphold	6
Utredningsopphold – poliklinikk, heldøgn eller dagopphold	6
Informasjon	6
Tabell 7	7
Artikler publisert på NMKs websider i 2012	7
Kurs/møter i regi av NMK i 2012	8
NMK-virksomhet i Barne- og ungdomsklinikken	8
Barneavdelingen	8
Avdeling for barnehabilitering	8
Tabell 8	9
Antall barn (0-18 år) med nevromuskulære diagnoser som følges opp ved Avdeling for barnehabilitering	9
Tabell 9	9
Fylkestilhørighet for barna som Muskelteamet ved Avdeling for Barnehabilitering følger opp	9
Medisinsk genetisk avdeling	9
Klinisk pasientorientert aktivitet	9
Tabell 10	10
Klinisk pasientorientert aktivitet Medisinsk genetisk avdeling	10
Forskning	10
Laboratorieaktivitet ved Medisinsk genetisk avdeling	11
Tabell 11	11
Nye prøver fordelt på fylker, Medisinsk genetisk avdeling	11
Tabell 12	12
Antall analyser fordelt på diagnoser fra alle helseregioner	12
NMK-virksomhet i Diagnostisk klinikk	13
Klinisk patologi	13
Tabell 13	13
Virksomhetstall fra Klinisk patologi - 2012	13
Diagram 1	14
Prosentvis fordeling på helseregion av analyserte muskel- og nervebiopsier (lysmikroskopisk undersøkelse)	14
Tabell 14	14
Antall elektronmikroskopi-prøver fordelt på helseregion perioden 2000 -2012	14
Diagram 2	15
Prosentvis fordeling på helseregioner	15
EM-prøver til NMK (med utgangspunkt i antall i tabell 14)	15
Tverrfaglig NMK-møte hver torsdag	16
Laboratoriemedisin	16
Tabell 15	16
Oversikt over NMK-analyser utført i Laboratoriemedisinsk avdeling 3 siste år	16
NMK-virksomheten i Rehabiliteringsklinikken	16
Fysikalsk rehabiliteringsmedisin	16
Terapeutavdelingen	16
Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret)	17
Diagram 3	18
Oversikt over oppbyggingen av Muskelregisteret siden start i juni 2008	18
Avklaring av mandat og oppgaver for NMK i framtida	18

Vedlegg til

RAPPORTERING 2012 Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)
Tabell 1 a
Totalt antall registrerte brukere/pasienter ved seksjon NMK, Nevrologisk og nevrofysiologisk avd, NO-klinikken
Diagnoser angitt ved ICD- 10 koder

Diagnoser	2011	2012	Antall nye med diagnose ved senteret
G11.4	1		
G11.8	1		
G11.9	1		
G12.1*	2	1	1
G12.2	2	1	1
G12.8*	3	1	
G12.9*		1	
G25.0		1	1
G25.2		1	1
G25.8	1		
G58.8	1		
G60.0*	16	16	13
G60.3	1	1	
G60.8*	1		
G60.9*	2	1	
G61.1	1		
G61.8	1	2	2
G62.8	1		
G62.9	8	11	10
G64.0		1	1
G70.8		1	
G71.0*	24	19	9
G71.1*	12	11	7
G71.2*	3	1	1
G71.3*	4	8	4
G71.8*	4		
G71.9*	8	7	3
G72.0		1	1
G72.3*		4	4
G72.4		2	1
G72.9	11	8	8
M33.2		1	1
M60.0		1	1
M60.9	1	1	
M79.1	3	5	5
M79.6		8	7
R20.2		1	1
R25.2		1	1
R25.3		1	1
R29.8	1	1	1
R94.1		1	1
Z03.3	5	15	11
Z03.8	1		
Z82.6		1	
Z82.8		1	1
Totalt	120	138	99

*diagnosekoder som registreres i Muskelregisteret

Tabell 1b
Antall registrerte brukere med individuell plan

	2011	2012
Brukere som har individuell plan		
Antall av disse som er initiert av senteret		Ikke registrert

Tabell 2
Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke.
Hentet fra virksomheten ved **Avdeling for barnehabilitering, Fysikalsk rehabiliteringsmedisin og Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling**

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Over 80 år	Totalt 2011	Totalt 2012	Differanse 2011-2012
Akershus	1	3	1		10	5	-5
Aust-Agder		1			3	1	-2
Buskerud		3			3	3	0
Finnmark	12	10	5		12	27	+15
Hedmark		2			0	2	+2
Hordaland	1	1			1	2	+1
Møre og Romsdal		3			5	3	-2
Nord-Trøndelag	1	4			6	5	-1
Nordland	6	24	2		23	32	+9
Oppland		4			5	4	-1
Oslo		8	1		3	9	+6
Rogaland		7	2		6	9	+3
Sogn og Fjordane		1			1	1	0
Sør-Trøndelag		4			3	4	+1
Telemark					0	0	0
Troms	19	35	2		35	56	+21
Vest-Agder	2	2			0	4	+4
Vestfold		2			0	2	+2
Østfold		4			2	4	+2
Totalt	42*	118	13	0	120	173	+53

*enkelte pasienter under 18 år behandles som NMK-pasienter i Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling.

Tabell 3
Antall tilbud/tjenester/konsultasjoner som ytes til enkeltbrukere/pasienter og deres pårørende og hjelpeapparatet

Hvis en person/hjelpeapparat får flere tilbud/tjenester/konsultasjoner, skal alle enkeltganger telles. For utreiser telles kun antall brukere (ikke antall fagpersoner som reiser)

Konsultasjoner/samtaler under et flere-dagers kurs/opphold på senteret skal ikke registreres her.

Sett minus i kolonnen hvis senteret ikke gir nevnte tilbud.

Type tjeneste	Totalt 2011	Totalt 2012	Differanse 2011-2012	Herav antall nye brukere
Genetisk veiledning	51	50	-1	
Brukerrettet utreise i forbindelse med en enkelt bruker/pasient	8	10	+2	
Fag/temadager på senteret for brukere/hjelpeapparat	4	2	-2	
Mottatte henvendelser ¹ (som brev, tlf e-post o.s.v.)	Ca 200	Ca 200		
Annet				

Tabell 4
Kurs/opphold for brukere/pas. og pårørende i regi av senteret

Målgruppe (diagnosegruppe)	Varighet Antall dager	Antall deltakere	Antall deltakere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall pårørende
Foreldre og lokale hjelpeapparat Helse Nord	2	51 (23 foreldre)	Ikke registrert		23
Totalt 2012²	2	51			23
Totalt 2011²	4	53			18

Tabell 5

Har senteret

- a) Eget styre for virksomheten ()
- b) Referansegruppe ()
- c) Brukerråd/ senterråd ()

- d) Annet (spesifiser) NMK har en styringsgruppe som er tverrfaglig sammensatt av fagpersonell fra de fire involverte klinikker i UNN og fra Universitetet i Tromsø. Brukerorganisasjonen Foreningen for Muskelsyke er også representert med 2 sentralt oppnevnte representanter.

¹ Dvs henvendelser som utløser tjenester fra senteret

² Diagnosegruppene som har fått tilbud varierer fra år til år for mange av sentrene, men antall brukere/pasienter, pårørende og søsken kan sammenlignes fra år til et annet.

Annet (valgfritt)

NMK er integrert i Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN)

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) forsøker å arbeide etter prinsippene som gjelder for alle "sjeldensentre": Helhetlig ivaretagelse av brukerne og deres pårørende, undervisning og veiledning av hjelpeapparatet rundt brukerne i et livsløpsperspektiv. Vi ønsker å yte gode tjenester når brukerne trenger det.

Det innebærer å ha lavterskeltilbud med informasjon (telefon, e-post og websider), ta imot henviste pasienter med behov for diagnostisk utredning. Det innebærer også å ivareta de som har fått diagnose, men trenger behandling eller kurstilbud for bedre å mestre livet med sin medfødte nevromuskulære sykdom.

Organisering

NMK har sin kjernevirksomhet knyttet til fire klinikker i UNN. Sekretariat bidrar med koordinering av tjenestene, har ansvar for informasjons og kursvirksomheten, og er organisert som en egen "seksjon" under Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling (**Nevro- og ortopediklinikken**). Den kliniske virksomheten foregår i flere avdelinger i de andre tre klinikkene. **Barne- og ungdomsklinikken** (Barneavdeling, Barnehabilitering, Medisinsk genetikk) **Rehabiliteringsklinikken** (Fysikalsk rehabiliteringsmedisin og Terapeutavdelingen) I **Diagnostisk klinikk** utføres laboratorieundersøkelser av biologisk materiale og bildediagnostikk (Klinisk patologi, Laboratoriemedisin og Røntgenavdelingen). En vesentlig del av laboratorievirksomheten og forskning foregår også i Medisinsk genetisk avdeling.

NMK- virksomhet i Nevro- og ortopediklinikken

Klinisk virksomhet

Den nasjonale tverrfaglige kliniske virksomheten er knyttet til familier og voksne pasienter som tas inn av NMK-inntaksteamet ved Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling. Tilbudet er koordinerte målrettede opphold, som enten kan være utredning i forhold til å oppnå en verifisert diagnose og treningsveiledning, eller det kan være oppfølging i form av bevegelsesterapi, kostholdsveiledning, genetisk veiledning, medisinske, informasjons- eller psykologiske behov.

Definisjon NMK-pasient¹:

1. Nevromuskulære pasienter med mistanke om medfødt nevromuskulær sykdom, som er henvist fra nevrolog eller fastlege fra hele landet.
2. Nevromuskulære pasienter fra egen helseregion med mistenkt spinal muskelatrofi (unntatt ALS), primære muskelsykdommer (muskeldystrofi, myotoni, medfødt myopati), mitochondriesykdom, uavklart myopati, periodisk paralys, uavklart polyneuropati som krever mer omfattende utredning, arvelig PNP, mistenkt myositt

¹ Definisjonen er hentet fra interne retningslinjer utarbeidet av den tverrfaglige faggruppen i avdelingen

Brukerevaluering

Alle som har hatt konsultasjon eller opphold ved NMK i 2010 fikk tilsendt brukerevalueringsskjema. Med bakgrunn i resultatene fra brukerundersøkelsen og innspill fra styringsgruppa, ble det utarbeidet en tiltaksplan for 2012. Den er satt i verk og brukerne har også i 2012 fått tilsendt likelydende spørreskjema som i 2010. Resultatene fra de to undersøkelsene er oppsummert og sammenlignet i en rapport som er publisert på våre websider: www.unn.no/nmk. Tendensen viser jevnt over mer positiv evaluering i 2012 enn i 2010. Vi fortsetter med brukerundersøkelsen videre i 2013.

Tabell 6**Noen nøkkeltall knyttet til NMK-virksomheten i Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling (NNA)**

Antall NMK-pasienter i 2012	138
Antall nye brukere av NMK/NNA	99
Antall avsluttede kontakter	150
Antall NMK-pasienter til klinisk nevrofysiologisk us	71
Antall kontroller	23
Antall pasienter som har deltatt i nevroromuskulær bevegelsesterapi (2 ukers treningsopphold)	15
Gjennomsnittlig ventetid for NMK-pasienter	147 dager

Nevromuskulær bevegelsesterapi – 2 ukers opphold

I 2012 har det vært lagt opp til at 18 pasienter kunne få delta i det individuelle spesialiserte fysioterapi- opplegget som NMK har sydd sammen i samarbeid mellom Terapeutavdelingen og Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling. Pasientene tilbys daglig trening (10 dager) med en fysioterapeut med spesialkompetanse. Tre pasienter tas inn samtidig for å kunne ha svømmetrening sammen og eventuelt ha et sosialt fellesskap mens de er innlagt for terapioppholdet. Det skrives epikriser som oppsummerer oppholdet og gis råd til videre oppfølging i hjemkommunen. Fysioterapeuter fra kommunehelsetjenesten kan også hospitere under oppholdet for å få direkte veiledning for videre oppfølging.

Alle disse pasientene får poliklinisk undersøkelse hos nevrolog (NMK-lege) og eventuelle andre konsultasjoner som brukeren har behov for.

Dette er et tilbud som er svært etterspurt, og vi har vært nødt til å prioritere de nye brukerne. 15 pasienter har gjennomført slike opphold i 2012.

Utredningsopphold – poliklinikk, heldøgn eller dagopphold

I 2012 har det vært prøvd ut et system med egne "NMK-uker". Meningen var at både nevroromuskulær bevegelsesterapi-opphold og utredningsopphold skulle konsentreres opp i spesielle uker i 6 perioder. Samtidig prøvde vi ut et opplegg med 5-dagers utredningsopphold for de pasientene der en visste at full diagnostisk utredning var nødvendig. Etter halvårs-evaluering så vi at 5-dagers oppholdene ofte var vanskelig å organisere og forberede godt nok, i forhold til alle ressurser de krevde. Siste halvår i 2012 har en derfor gjennomført 2-3-dagers utredningsopphold der en prøver å få et godt tverrfaglig koordinert opphold for brukerne.

Ca 60 % av alle NMK-pasientene har uavklarte diagnoser og trenger derfor en diagnostisk utredning. NMK tilstreber å få til effektive korte opphold der undersøkelser blir gjennomført i det tverrfaglige nettverket, med nevrologen (NMK-lege) som koordinator sammen med NMKs sekretariat og helsesekretær.

Alle henvisninger til NMK blir vurdert av NMK-lege.

Informasjon

NMK legger vekt på å gjøre aktuell informasjon lett tilgjengelig. Henvendelser til NMKs sekretariat med spørsmål om informasjon, medfører enten at fagpersoner gir direkte informasjon eller sekretariatet sender ut gratis informasjon i papirform om temaer der bruker ønsker det. I særlig grad gjelder dette informasjonsheftet "Muskelsyk?" (ny utgave i 2013), eller informasjonshefter om enkeltdiagnoser.

I 2012 har disse artiklene blitt nypublisert på websidene: www.unn.no/nmk

Tabell 7
Artikler publisert på NMKs websider i 2012

Publiseringsdato	Tittel
05.01.2012	Ny informasjonsbrosjyre trykket
16.01.2012	Rehabilitering av muskelsyke ved RNNK
16.01.2012	Senter for sjeldne diagnoser kurskatalog 2012
16.01.2012	Vil du delta på leir på Frambu i sommer?
23.01.2012	Evalueringsrapport etter fagkonferansen 2012
29.02.2012	En sjelden dag
13.03.2012	Nasjonal veileder om langtids mekanisk ventilasjon (LTMV)
13.03.2012	Fagdag om muskelsykdommer OUS
15.03.2012	"Bare pisspreik" prosjektet er avsluttet
16.03.2012	Duchenne eller Beckers muskeldystrofi fagkurs Frambu
21.03.2012	En sjelden tur til Arkanghelsk
15.03.2012	Årsrapport Muskelregisteret
11.04.2012	Vitenskaplige artikler 2011
12.04.2012	Nyttige adresse og kontaktinformasjon
12.04.2012	Kontakt- og ressurspersoner
13.04.2012	Fagdag om muskelsykdommer på Kompetansesenteret for Medfødte Muskelsykdommer ved Oslo universitetssykehus (OUS).
13.04.2012	Godkjenning av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger
09.05.2012	FoU dag ved Nevromuskulært Kompetansesenter i Tromsø
22.05.2012	Postere
27.06.2012	FOU-dag for sjeldenfeltet i Tromsø 22. juni
28.06.2012	Organisering av små/sjeldne brukergrupper
03.07.2012	Ny retningslinje for langtidsmekanisk ventilasjon
03.07.2012	En sjelden guide
13.08.2012	Hva skjer 'a?
13.08.2012	Evalueringer og rapporter av samarbeidet med Nordvest-Russland
13.08.2012	Meldeordningen mottok 500 meldinger i juli
27.08.2012	Mitt liv, mine valg
26.09.2012	Skandinaviske konsensusprogram
26.09.2012	Ergo- og fysioterapeutisk utredning og behandling ved Duchennes Muskeldystrofi
08.10.2012	Henvisningsrutiner
08.10.2012	Statsbudsjettet 2012
08.10.2012	Pasientrettigheter ved grensekryssende helsetjenester
10.10.2012	Kan jeg henvises til NMK?
26.11.2012	Fagkonferansen om nevromuskulære sykdommer 2013
19.12.2012	Mestringsopphold for unge ved Valnesfjord helsesportssenter

Kurs/møter i regi av NMK i 2012

Fagfolk i NMK-nettverket i UNN deltar i nasjonale og internasjonale møter som er viktig for å holde seg oppdatert innen de forskjellige fagfeltene. Her tar vi bare med de møtene som NMK har arrangert selv.

"Muskelseminarene"

NMK har arrangert en seminarserie (3 seminarer) for foreldre og fagpersonell fra kommunene. Seminarene er arrangert etter LMS-modellen og foreldrene og fagfolk har deltatt i planleggingen av temaene for hvert av seminarene. Seminarene har vært gjennomført med 6mndr - 1 års mellomrom, og Muskelseminar 3 ble arrangert 16.-17. februar 2012. Det er lagd en evalueringsrapport etter gjennomføringen av seminarserien.

Seminar om sjeldne funksjonshemninger, Arkhangelsk, Nord-Vest Russland

Som prosjektleder for et helsesamarbeidsprosjekt med fagmiljø i Arkhangelsk, arrangerte NMKs senterleder en delegasjonsreise med temaet sjeldne diagnoser (Rare diseases) i mars 2012. Med i delegasjonen var fagfolk fra sjeldensentre (Kari Storhaug, TAKO-senteret og Arvid Heiberg, tidligere Frambu) og fagfolk fra NMK (forsker Marijke Van Ghellue og senterleder Irene Lund) i tillegg til fagfolk fra Nasjonalt senter for samhandling og telemedisin (Line Lindstad, Kirsten Eriksen og Svetlana Manankova Bye)

Russland markerte for første gang *Rare disease day* i 2012, og delegasjonen besøkte det regionale barnesykehuset i Arkhangelsk og fylkets barnetannhelsetjeneste, samt en daginstitusjon med habiliteringstilbud i Arkhangelsk. Det ble også arrangert et dagsseminar for helsetjenesten og brukere der den norske "sjeldensenter-modellen" ble presentert.

Det planlegges å følge opp videre med nye prosjekter innen sjeldenfeltet.

Det er skrevet rapport om prosjektets historie og siste reise i 2012.

FOU-møte for sjeldensentrene

NMK arrangerte FOU-dag for sjeldensentrene i Tromsø 22.juni. Tema var kvalitetsregistre og utvikling av e-læringsopplegg. Det ble også en diskusjon om internasjonalt samarbeid i sjeldensektoren.

NMK-virksomhet i Barne- og ungdomsklinikken

Barne- og ungdomsklinikken har NMK-relatert virksomhet i tre avdelinger: Barneavdelingen, Avdeling for barnehabilitering og Medisinsk genetisk avdeling.

Barneavdelingen

Behovet for styrking av den barnenevrologisk virksomheten er til dels løst i 2012 ved at to barnenevrologer fra Sverige har deltidsstillinger og et samarbeid med det tverrfaglige NMK-miljøet. Det er også inngått avtale med en barnenevrolog om bistillingstilknytning til Universitetet i Tromsø fra 2013.

Avdeling for barnehabilitering

Denne avdelingen har et tverrfaglig "muskelteam" som har oppfølging av barn og unge med nevromuskulære sykdommer fra nordre Nordland, Troms og Finnmark. Muskelteamet består av lege, fysioterapeut, ergoterapeut og psykolog og har bygd spesialkompetanse om disse tilstandene gjennom mange år i samarbeid med NMK.

Tabell 6 viser en oversikt over de barn/ungdom avdelingen har hatt i 2012 med nevromuskulær diagnose. Av de er 3 nyhenviste og 5 ungdom avsluttet kontakt i løpet av året pga. at de ble 18 år.

Antallet under kontroll er antall ganger de med samme diagnose til sammen har vært her. Det samme gjelder under kolonnen *Ambulant*. På alle ambulante er det 2 fagpersoner som

har vært og der inneholdet på disse ambulante dagene er informasjon om diagnose og veiledning til foreldre og lokale fagpersoner. Aldersgruppe: 1,5 år – snart 18 år.

Tabell 8

Antall barn (0-18 år) med nevromuskulære diagnoser som følges opp ved Avdeling for barnehabilitering

Diagnosekoder	Antall barn	Antall kontroller	Ambulant besøk (2 fagpersoner)
G11.1	2	3	2
G12.1*	1	1	
G60.0*	8	3	3
G62.9	2	3	
G71.0*	8	16	2
G71.1*	4	3	
G71.2*	4	7	3
Q74.3	2	1	
Q99	1	1	
sum	32	38	10

*diagnoser som registreres i kvalitetsregisteret ("Muskelregisteret")

Tabell 9

Fylkestilhørighet for barna som Muskelteamet ved Avdeling for Barnehabilitering følger opp

Fylke	antall barn
Finnmark	9
Hordaland	1
Nordland	4
Troms	18
sum	32

Muskelteamet bruker de nasjonale og internasjonale retningslinjer/konsensusprogram i arbeidet med oppfølging av familiene, og har deltatt i prosessen med oversettelsen av informasjonsheftet om medfødte muskeldystrofier.

Medisinsk genetisk avdeling

Medisinsk genetisk avdeling er administrativt en selvstendig avdeling i Barne og ungdomsklinikk (BUK) ved UNN, men i sin aktivitet er analysene og forskningsarbeidet en viktig del av den integrerte og nasjonale nevromuskulære kompetanse. Medisinsk genetisk avdeling har også i 2012 økt repertoaret av diagnostikk på arvelige nevromuskulære sykdommer.

Nevromuskulært kompetansesenters virksomhet ved medisinsk genetisk avdeling er tredelt og består av:

1. klinisk pasientorientert aktivitet
2. forskning
3. laboratorieaktivitet

Klinisk pasientorientert aktivitet

Ved Medisinsk genetisk avdeling omfatter den poliklinisk nevromuskulære virksomhet klinisk utredning i form av genetisk veiledning av pasienter og familier.

I tillegg er leger i stor grad involvert i utredning av pasienter med nevromuskulære lidelser utenfor egen poliklinisk virksomhet.

I 2012 hadde vi total 1418 personer til genetisk veiledning, av disse hadde følgende 50 nevromuskulære problemstillinger. I tillegg deltar Medisinsk genetisk avdeling på tverrfaglige pasientmøter ved NMK

Tabell 10

Klinisk pasientorientert aktivitet Medisinsk genetisk avdeling

	ICD-10	2009	2010	2011	2012
Cerebellar ataksi med tidlig debut	G11.1	1			
Cerebellar ataksi med sen debut	G11.2			1	
Cerebellar ataksi med mangelfull DNA-reparasjon	G11.3				1
Arvelig spastisk paraplegi	G11.4		2	3	1
Annen spesifisert arvelig ataksi	G11.8	1			1
Uspesifisert arvelig ataksi	G11.9	1			
Infantil spinal muskelatrofi	G12.0	2			
Annen arvelig spinal muskelatrofi	G12.1		1		
Uspesifisert spinal muskelatrofi	G12.9	1		1	
Idiopatisk familiær dystoni	G24.1				
Nevralgisk amyotrofi	G54.5			1	
Andre spesifiserte mononevropatier i overekstremitet	G56.8			2	
Arvelig motorisk og sensorisk nevropati	G60.0	9	2	1	7
Uspesifisert polynevropati	G62.9	1	2	1	1
Uspesifisert nevromuskulær forstyrrelse	G70.9			1	
Muskeldystrofier	G71.0	7	5	3	5
Myotone lidelse	G71.1	6	3	11	9
Medfødte myopati	G71.2	1			1
Mitokondriesykdommer	G71.3	4	1		1
Andre spesifiserte primære muskelsykdommer	G71.8	1	1	3	
Uspesifisert primær muskelsykdom	G71.9		1	2	
Andre spesifiserte myopati	G72.8			1	
Uspesifisert myopati	G72.9		2		1
Spastisk kvadriplegisk cerebral parese	G80.0		1		
Uspesifisert paraplegi	G82.2			1	
Annen spesifisert myositt	M60.8			1	
Myalgi	M79.1			1	
Uspesifisert tremor	R25.1			2	1
Andre og uspe.sympt. m/tilkn.til nerve og muskelskj.syst	R29.8				1
Opplysninger om epilepsi og andre sykdommer i nervesystemet i familien (Friske personer)	Z82.0		21	15	20
Total		35	42	51	50

Forskning

Avdelingen har et svært aktivt forskningsmiljø det er flere av forskningsprosjektene som rapporteres i årsrapporten som foregår og ledes av ansatte ved Medisinsk genetisk avdeling.

I 2012 har en stipendiat ved navn Sun Chen fullført sin doktorgrad i avdelingen innen det nevromuskulære fagfeltet.

Avdelingen har i 2013 to stipendiater (Rune Østern og Maisoon Alhamdi) som er i full sving med sine doktorgradsprosjekter som også er innen det nevromuskulære fagfeltet.

Laboratorieaktivitet ved Medisinsk genetisk avdeling

Totalt antall laboratorieanalyser med indikasjonen nevromuskulære diagnoser var 1074 i 2012.

En relativt stor andel av laboratorieanalyser er fra pasienter utenfor vår helseregion. Dette reflekterer et utstrakt samarbeid med andre rekvirenter enn i vår egen helseregion.

Tabell 11

Nye prøver fordelt på fylker, Medisinsk genetisk avdeling

Fylke	2009	2010	2011	2012
Troms	44	53	53	54
Nordland	58	31	44	45
Finnmark	21	6	17	24
Akershus	37	38	28	55
Aust-Agder	8	12	4	8
Buskerud	16	31	17	16
Hedmark	15	16	11	6
Hordaland	56	40	39	45
Møre og Romsdal	24	24	23	30
Nord-Trøndelag	13	5	12	8
Oppland	11	16	13	16
Oslo	55	48	54	54
Rogaland	37	50	36	51
Sogn og Fjordane	10	28	4	14
Sør-Trøndelag	19	26	8	8
Telemark	6	8	4	9
Vest-Agder	13	12	10	10
Vestfold	17	19	21	13
Østfold	14	21	12	18
Utenlandske	1	6	1	0
SUM	475	490	411	480

Tabellen inkluderer bare nyinnkomne blodprøver. I 2012 var ca. 74 % av disse fra personer bosatt i andre fylker enn de tre nordligste, som utgjør Helse Nord.

Tabell 12
Antall analyser fordelt på diagnoser fra alle helseregioner

Diagnose	ICD-10	2009	2010	2011	2012	Funn i 2011
Duchenne /Becker MD (<i>DMD</i>)	G71.0	65	82	60	54	9 kvinner heterozygote 15 menn hemizygot
FacioScap.Hum.Musk.Dys*	G71.0	3	2	1	0	0
Okulofaryngeal MD (<i>PABPN1</i>)	G71.0	4	5	9	13	5 funn
Limb Girdle muskeldystrofier: LGMD2I / <i>FKRP</i> sekvensering /MLPA	G71.0	49	54	49	52	7 homozygot, 5 heterozygot, 1 kombinert heterozygot
LGMD2A / <i>CAPN3</i> sekvensering /MLPA		5	7	4	26	12 heterozygot
LGMD1C/ <i>CAV3</i>				30	15	1 heterozygot
LGMD2L / <i>ANO5</i>				3	65	4 homozygot, 2 heterozygot
						4 kombinert heterozygot, 3 VUS
Dystrofia myotonica type 1 (<i>DMPK</i>)	G71.1	38	29	29	53	8 funn
Dystrofia myotonica type 2 (<i>CNBP</i>)	G71.1	21	20	40	43	4 funn
Myotonia congenita (<i>CLCN1</i>)	G71.1	5	5	11	19	1 kombinert heterozygot, 5 heterozygot
Spinal muskelatrofi (<i>SMN1</i>)	G12.1	12	18	17	20	1 homozygot
Kennedy sykdom (SBMA) (<i>AR</i>)	G12.2	2	5	1	4	0
Mohr-Tranebjærg syndr. (<i>TIMM8A</i>)	H90.5 G24.8 H47.2 F60.9	0	0	4	0	0
Friedreich ataxi (<i>FXN</i>)	G11.1	6	3	5	6	1 homozygot
Spinocerebellare ataxier* (<i>SCA</i>)	G11.1	1	3	2	0	0
Hereditære spastiske parapareser*	G11.4	1	3	4	4	0
Autosomal recessiv ataxi*	G11.8	0	6	1	4	1 kombinert heterozygot
Ataxi, vit E mangel (<i>AVED</i>) (<i>TTPA</i>)	G11.8	0	0	0	0	0
Charcot-Marie Tooth: total	G60.0	710	755	543	696	
Charcot-Marie Tooth 1A,(duplikasjon)		82	139	110	128	11 funn
Her.Polyneurop.m/tryktpareser, delesjon)		74	82	47	72	16 funn
CMT1A/HNPP sekvensering <i>PMP22</i>		98	95	93	100	0
Charcot-Marie Tooth X (<i>GJB1</i>)		85	92	57	79	3 menn hemizygot, 3 kvinne heterozygot
Charcot-Marie Tooth 1B (<i>MPZ</i>)		62	87	51	68	1 heterozygot
Charcot-Marie Tooth 2A (<i>MFN2</i>)		82	51	60	65	3 funn, 6 funn av usikker betydning
<i>MPZ/MFN2</i> store		98	113	63	72	1 funn
delesjoner/duplikasjoner		48	40	20	25	1 funn av usikker betydning
Charcot-Marie Tooth 1F/2E (<i>NEFL</i>)		50	28	25	26	1 funn av usikker betydning
Charcot-Marie Tooth 1D (<i>EGR2</i>)		31	28	9	12	(VUS)
Charcot-Marie Tooth 1C (<i>LITAF</i>)				8	49**	0
Charcot-Marie Tooth 2K/4A (<i>GDAP1</i>)						0
Charcot-Marie Tooth 2C (<i>TRPV4</i>)						0
						3 heterozygot
SUM		922	997	813	1074	

* For disse diagnosegrupper foregår analyser i samarbeid med andre molekylærgenetiske laboratorier i inn- og utland.

** Relativt høye analysetall som skyldes innføring av nye metoder

NMK-virksomhet i Diagnostisk klinikk

NMK-virksomheten er særlig knyttet til Klinisk patologi som mottar vevsprøver til analyse og arrangerer de tverrfaglige NMK-møtene i sitt auditorium.

Også Laboratoriemedisin er involvert i utredning av metabolske myopati-tilstander.

Røntgenavdelingen er involvert i og med at MR-bilder av muskulaturen ofte kan gi viktige opplysninger i den diagnostiske utredningsprosessen.

Klinisk patologi

Tabell 13 viser nøkkeltall fra virksomheten i avdelingen. Det dreier seg om vevsprøver og konsultasjonsprøver mottatt fra hele landet. Hudnervebiopsiene prepareres og analyseres i et samarbeid mellom Universitetets forskningsgruppe innen det nevromuskulære området, Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling og Klinisk patologi ved UNN.

Tabell 13

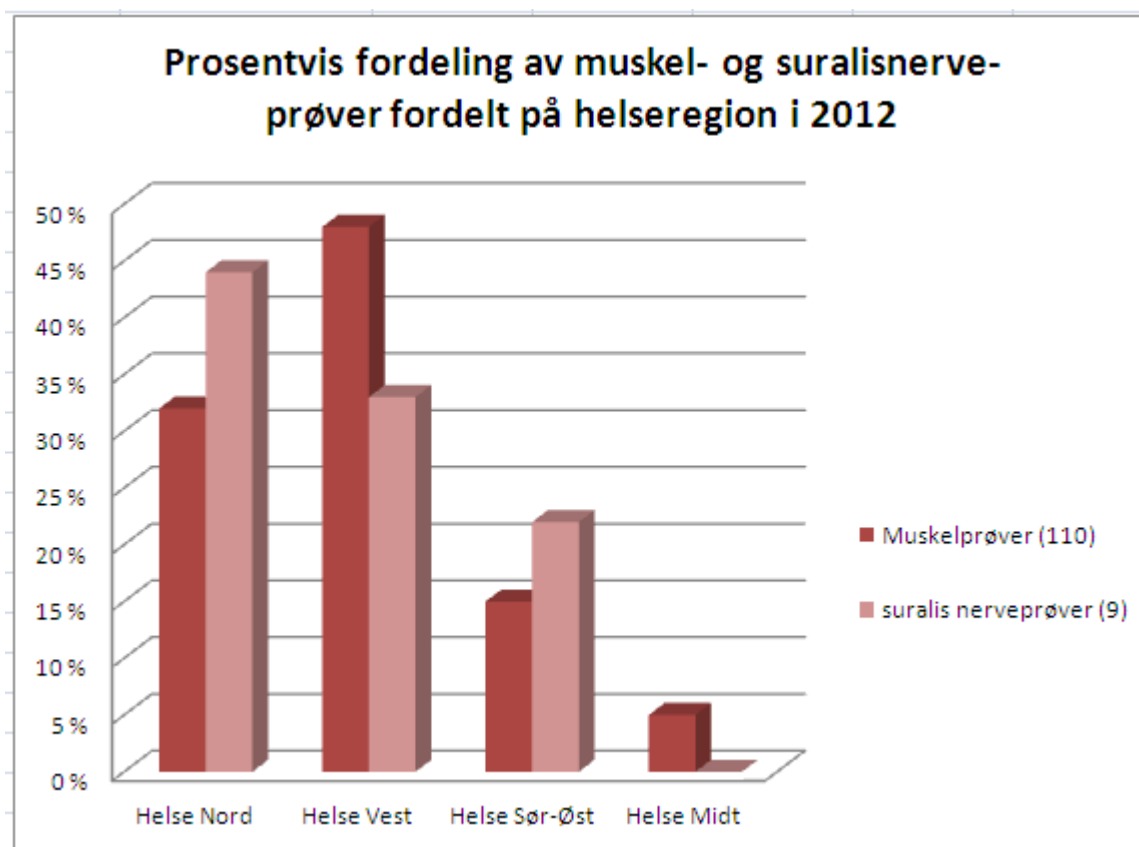
Virksomhetstall fra Klinisk patologi - 2012.

Rekvirerende HF :	Helseregion	Muskelprøver	Nerveprøver
UNN	Helse Nord	25	4
Helgelandssykehuset	Helse Nord	1	
Nordlandssykehuset	Helse Nord	9	
Stavanger universitetssjukehus	Helse Vest	51	3
Helse Førde	Helse Vest	2	
OUS, Ullevål	Helse Sør-Øst	5	
Arendal	Helse Sør-Øst	1	
OUS, Rikshospitalet	Helse Sør-Øst	11	
Sørlandet sykehus	Helse Sør-Øst		2
St.Olavs hospital	Helse Midt	5	
EM-prøver		95 muskler, 9 nerver	
LM-prøver		110 muskler og 9 nerver	
Western Blotting (spesialundersøkelse av muskel)		16 WBmulti og 5 WBdys	
Hudnervebiopsier (forskning og diagnostikk)		88 pasienter og 204 analyser	
• Diabetesprosjektet		11pasienter og 22 analyser	
• Helse Sør-Øst		11pasienter og 22 analyser	
• Helse Vest		10 pasienter og 40 analyser	
• Helse Nord		53 pasienter og 114 analyser	
• Utland (Island)		3 pasienter og 6 analyser	
Konsultasjoner-muskelsnitt (fra andre spesialister i Norge)		21 pasienter	

Diagram 1 viser prosentvis fordeling på helseregion av muskel- og suralisnerve-biopsier mottatt til NMK ved Klinisk patologi, lysmikroskopisk undersøkelse. Bergningen av prosent er gjort med utgangspunkt i Tabell 13.

Diagram 1

Prosentvis fordeling på helseregion av analyserte muskel- og nervebiopsier (lysmikroskopisk undersøkelse)



Tabell 14

Antall elektronmikroskopi-prøver fordelt på helseregion perioden 2000 -2012

	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
HM	5	3	2	2				1	1		5	5	5
HN	43	42	44	37	41	42	36	56	47	36	32	36	35
HSØ	29	23	33	22	32	30	33	30	23	23	20	9	2
HV	36	28	37	26	37	36	44	40	62	63	41	33	53
Sum	113	96	116	87	110	108	113	127	133	122	98	83	95

Det har vært en klar nedgang i antallet muskelbiopsier siste år. Det skyldes delvis at helseregioner velger å gjøre analysene selv, og delvis er det kanskje et synkende behov for å gjøre muskelbiopsi av alle pasienter – tatt i betraktning den genteknologiske utviklingen.

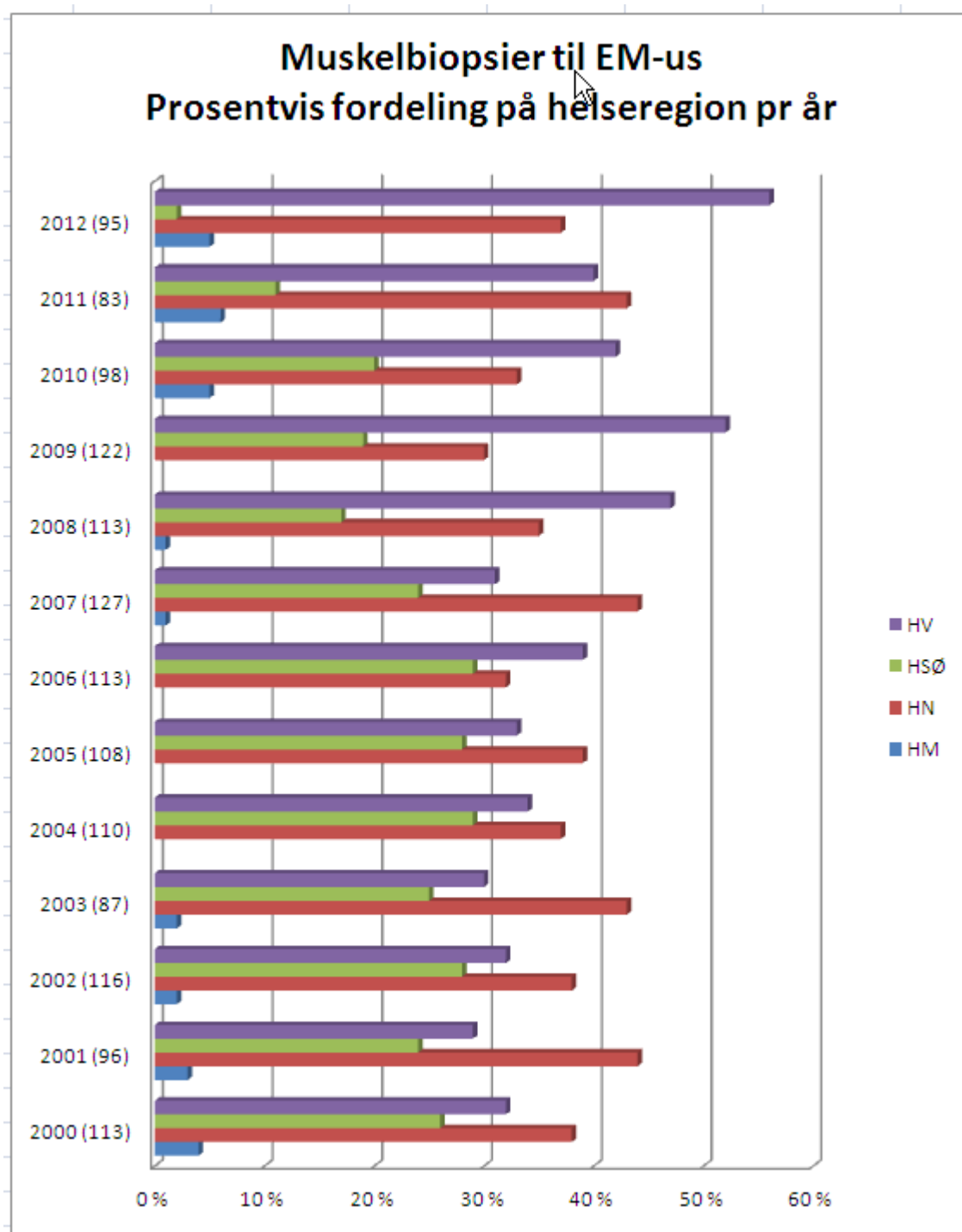
Noen spesialanalyser er NMK alene om å utføre i Norge.

Diagram 2 viser prosentvis fordeling mellom helseregioner med utgangspunkt i tallene fra tabell 14.

Diagram 2

Prosentvis fordeling på helseregioner.

EM-prøver til NMK (med utgangspunkt i antall i tabell 14).



Tverrfaglig NMK-møte hver torsdag

Klinisk patologisk avdeling arrangerer tverrfaglige NMK-møter hver uke. I disse møtene kan klinikerne presentere utfordrende diagnostiske problemstillinger, drøfte dem i det tverrfaglige miljøet og man oppnår konsensus i forhold til videre utredning og behandling. Fra laboratoriesiden tar man opp og demonstrerer histologiske snitt eller andre prøveresultater. Det gjennomføres også faglige foredrag og tverrfaglige forskningsprosjekter. Denne tverrfaglige arenaen er svært viktig læringsarena for leger i spesialisering og for alle fagfolkene i NMK-systemet som utfordrer hverandre i prosessen med å komme fram til en diagnose og råd til lokalhjelpemiddel (spesialist/primærhelsetjenesten) i forhold til oppfølging.

I 2012 har det vært gjennomført 33 slike møter, og 95 enkeltpasienter har vært tatt opp.

Laboratoriemedisin

Avdelingen bidrar aktivt i forhold til diagnostikk av mulige metabolske muskelsykdommer. Tabell 15 viser oversikt over analyser avdelingen utfører i NMK-sammenheng.

Tabell 15

Oversikt over NMK-analyser utført i Laboratoriemedisinsk avdeling 3 siste år

Type analyse	2010	2011	2012
Mitokondriefunksjon i muskelvev	4	5	8
Underarmstest (mitokondriemyopati)	1	4	7
Arbeidsbelastningstest (McArdle sykdom)	1	9	10
Pyruvat i blod	117	124	103
Laktat i spinalvæske	37	39	28
Pyruvat i spinalvæske	18	30	34
Mutasjoner i mitokondrie DNA; antall prøver	41	71	70
Mutasjoner i mitokondrie DNA; antall analyser	158	242	296

NMK-virksomheten i Rehabiliteringsklinikken

Det er først og fremst Terapeutavdelingen og Fysikalsk rehabiliteringsmedisin som er de to avdelingene som NMK har et samarbeid med.

Fysikalsk rehabiliteringsmedisin

Tilbudet om rehabiliteringsopphold for personer med behov for et bredt sammensatt tverrfaglig tjenestetilbud, omfatter i stadig mindre grad de med medfødt nevromuskulær sykdom. I 2012 har kun 4 personer gjennomført et slikt opphold. Alle disse var fra Helse Nord.

Terapeutavdelingen

Det mest etterspurte tilbudet ved NMK er de målrettede individuelt tilpassede treningsoppholdene med nevromuskulær bevegelsesterapi. Tjenesten drives som et samarbeid med Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling.

I 2012 har ikke NMK disponert fysioterapeutressurser nok til at alle de som har blitt henvist til slikt terapiopphold, kunne få tilbudet. NMK har vært nødt til å prioritere strengt mellom søkere, slik at de som har vært til tidligere opphold i praksis ikke kommer i betraktning. De nye brukerne har vært prioritert.

Til sammen 15 personer har gjennomført et slikt to ukers bevegelsesterapeutisk opphold, og gjennom det ofte oppnådd klare forbedringer i funksjonsnivået.

Fysioterapeuter med spesialkompetanse om bevegelsesutfordringer hos personer med nevromuskulære sykdommer kan jobbe målrettet slik at pasientene oppnår bedre funksjon etter terapi-oppholdet. Før pasienten tilbys et to ukers opphold, gjennomgår de et todagers utredningsopphold som legger grunnlaget for hva man vil eventuelt vil jobbe med under et senere lengre opphold. Ofte har også pasienter som er til diagnostisk utredning stor nytte av en slik målrettet kartlegging av muligheter for funksjonsforbedring. NMK prøver derfor å utnytte de knappe fysioterapeutressursene best mulig for pasientene - enten de kommer til utredning, trenger treningsveiledning lokalt eller to ukers opphold.

Når pasientene har behov for det, stiller også Terapeutavdelingen med andre fagpersoner som hører med i det tverrfaglige teamet; sosionom, ergoterapeut, psykolog.

Det er en klar målsetning for NMKs ledelse å øke personellressursene slik at etterspørselen etter terapi-opphold kan møtes på et akseptabelt nivå og i samspill med andre aktører rundt pasienten. Det vil også gi bedre mulighet for kompetansespredning til brukernes hjelpere i kommunen.

NMK samarbeider også med andre instanser når det er behov. Særlig har man samarbeidet med **Ernæringscenteret** og **Lungemedisinsk avdeling** i 2012.

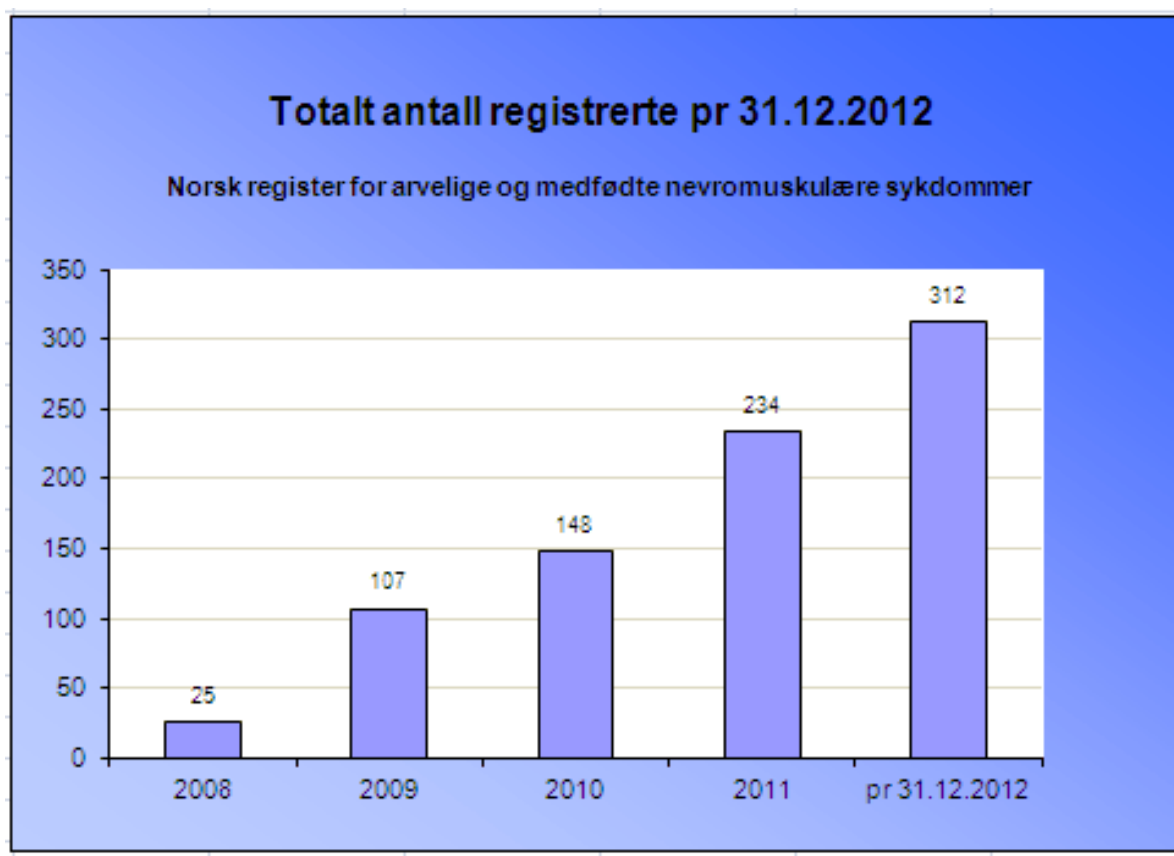
Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret)

NMK fikk i oppgave i sin tid å opprette et nasjonalt kvalitetsregister. Prosessen var lang, men i juni 2008 ble Muskelregisteret åpnet i Tromsø.

Ansatte ved NMK arbeider tett sammen med medisinsk faglig ansvarlig for å gi informasjon om registeret og øke dekningsgraden gjennom å bidra med støtte til fagmiljøer som ønsker å registrere sine pasienter.

I 2012 er det gjennomført samarbeidsmøter med fagmiljøet ved Oslo universitetssykehus og Haukeland universitetssykehus for å øke registreringen. Disse samarbeidsmøtene har gitt resultater og registreringen fra disse helseregionene har økt betraktelig.

Målet for 2013 er 500 registrerte pasienter. Ved utgangen av 2013 var 312 personer registrert i Muskelregisteret.

Diagram 3**Oversikt over oppbyggingen av Muskelregisteret siden start i juni 2008****Avklaring av mandat og oppgaver for NMK i framtida.**

NMK har siden 2005 ventet på en avklaring i forhold til helhetlig ivaretagelse av personer med medfødt nevromuskulær sykdom under sjeldenfeltet. Prosessen som ble startet opp den gangen med å finne en avklaring i forhold til om både Frambu og NMK skulle være sjeldensenteret for de samme diagnosegruppene, er ennå ikke fullført.

NMK startet i 1994 som et diagnostisk senter, men har gjennom diverse prosesser dreid virksomheten og kompetansebyggingen over i mer klinisk retning.

Det er viktig for at NMK skal kunne satse i riktig retning for framtida, at det raskt skjer en avklaring med hensyn til forventninger til videre utvikling av kompetansesenteret.

NMK ser det som positivt at sjeldensentrene samles under en ledelse, og har forventninger til at det skal føre til en opprydding i uklare forhold som handler om NMKs framtid faglig så vel som organisatorisk.

NMK vil så godt det lar seg gjøre, ivareta nye oppgaver og nye diagnosegrupper som det er nærliggende for NMK å ivareta i nært samarbeid med andre involverte parter.