

Vedlegg til

## RAPPORTERING 2010

KOMPETANSESENTER: *Nevromuskulært kompetansesenter, UNN*

### Tabell 1 a

Totalt antall registrerte brukere/pasienter: Nevro-og ortopediklinikken,

Seksjon NMK, Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling

Diagnoser angitt ved ICD- 10 koder

Diagnoser	2009	2010	Antall nye med diagnose ved senteret
E56.8		1	
G11.4	1		
G11.8		1	
G12.2	2	1	1
G12.9		1	1
G47.9		1	1
G57.4	1	1	
G60.0	4	4	2
G60.3		2	2
G60.9		4	1
G61.9		1	1
G62.0		1	1
G60.3	2		
G60.9	6		
G61.8	1		
G61.9	2		
G62.3		2	2
G62.9	12	10	7
G70.9	3		
G71.0	13	19	9
G71.1	2	7	2
G71.3	1	1	
G71.8	2	1	
G71.9	9	5	3
G72.3	1		
G72.9	3	9	7
G80.8	1		
H90.3	1		
I20.8	1		
M47.1		1	1
M48.0		1	
M54.5	1		
M60.8	2	1	
M62.8	1		
M62.9	1		
M71.9	1		
M79.1	5	5	3
M79.2		1	1
R20.2		1	1
R29.8		1	1
Z03.3	3	5	4
<b>Totalt</b>	<b>81</b>	<b>88</b>	<b>51</b>

**Tabell 1b**
**Antall registrerte brukere med individuell plan**

	2009	2010
Brukere som har individuell plan	Ikke reg	Ikke reg
Antall av disse som er initiert av senteret		

**Tabell 2**

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke.  
 Neuro- og ortopediklinikken,  
 Neurologisk og Nevrofysiologisk avdeling, seksjon NMK

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Over 80 år	Totalt 2009	Totalt 2010	Differanse 2009-2010
Akershus		4	1		2	5	+3
Aust-Agder							
Buskerud		4			2	4	+2
Finnmark		3	2		10	5	-5
Hedmark					2		+2
Hordaland		3			2	3	+1
Møre og Romsdal		3			5	3	-2
Nord-Trøndelag		1			11	1	-10
Nordland	1	14	2		19	17	-2
Oppland		10			2	10	+8
Oslo		7			0	7	+7
Rogaland		3	1		2	4	+2
Sogn og Fjordane							
Sør-Trøndelag		1			1	1	
Telemark		1				1	+1
Troms	1	18	1		12	20	+8
Vest-Agder		1			1	1	
Vestfold			1			1	+1
Østfold		2			2	2	
<b>Totalt</b>	<b>2</b>	<b>75</b>	<b>8</b>	<b>0</b>	<b>73</b>	<b>85</b>	<b>+16</b>

**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 2009	Totalt 2010	Differanse 2009-2010	Herav antall nye brukere
Genetisk veiledning	35	42	+7	
Brukerrettet utreise i forbindelse med en enkelt bruker/pasient	3	6 (5 pasienter)* 3**		
Fag/temadager på senteret for brukere/hjelpeapparat	2	2		
Mottatte henvendelser <sup>1</sup> (som brev, tlf e-post o.s.v.)	Ikke registrert	Ca 200 ***telefonhenvendelser (beregnet ut fra 4siste mndrs registrering)		
Annet	1			

\*Avdeling for Barnehabilitering, Barne- og ungdomsklinikken

\*\* Ambulant rehabiliteringsteam, Rehabiliteringsklinikken

\*\*\* Registrert ved NMKS sekretariat, Nevro- og ortopediklinikken

**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 til barn med nevro-muskulære sykdommer og kommunale hjelpeapparat (Helse Nord)	2	30			16
<b>Totalt 2010<sup>2</sup></b>	<b>2</b>	<b>30</b>			<b>16</b>
<b>Totalt 2009<sup>2</sup></b>	<b>2</b>	<b>19</b>	<b>14</b>	<b>1</b>	<b>5</b>

**Tabell 5**
**Har senteret**

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

d) Annet (spesifiser) NMK har en styringsgruppe med representasjon fra fagmiljøene i NMK (avdelinger i fire klinikker) og brukerorganisasjonen Foreningen for Muskelsyke. Styringsgruppa har tverrfaglig styringsinnflytelse på totalvirksomheten ved kompetansesenteret.

<sup>1</sup> Dvs henvendelser som utløser tjenester fra senteret

<sup>2</sup> 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)**

Virksomhetstallene er delvis hentet fra elektronisk pasientjournal, dels er tallene innrapportert etter manuell optelling i laboratoriesystemene.

Vedlagt ligger flere avdelingers egne rapporter klinikkvis.

Med utgangspunkt i diagnoseavgrensingen som er gitt i Helse Vestutvalgets innstilling har vi gjort en beregning på hvor mange av pasientene som har vært til konsultasjoner (alle omsorgsnivå og aldersgrupper) i avdelingene med klinisk NMK-virksomhet.

**Antallet unike individer ble da 127 i 2010.**

### **”NMK-pasienter”**

Vi definerer NMK-pasienter til pasienter som henvises av lege med mistanke om arvelig nevro-muskulær sykdom, eller pasient som trenger oppfølging og som har en av diagnosekodene som registreres i det nasjonale muskelregisteret (Norsk register for arvelige og medfødte nevro-muskulære sykdommer)

I løpet av 2010 har vi etablert retningslinjer og system for tverrfaglig utredning av ”NMK-pasienter” og for inntak til treningsopphold ved Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling.

### **Kompetansespredning**

Ansatte som i NMK-virksomheten driver undervisning i grunnutdanninger og spesialistutdanning og det legges vekt på å spre kompetansen om sjeldne nevro-muskulære tilstander. Leger i spesialistutdanning i nevrologi og nevrofysiologi får anledning til å bygge slik kompetanse når de er i spesialisering ved UNN. De tverrfaglige møtene i regi av NMK er en viktig del av denne kompetansebyggingen.

I juni 2010 arrangerte NMK, i samarbeid med Avd. for Barnehabilitering, Foreningen for muskelsyke og Lærings- og mestringssenteret, et to dagers ”muskelseminar” for foreldre og fagpersoner i kommunene i nordre Nordland, Troms og Finnmark.

På oppfordring fra Beitostølen helsesportssenter og Foreningen for muskelsyke arrangerte NMK internundervisning for personalet ved Beitostølen i forkant av at de arrangerte treningsopphold for muskelsyke i september 2010. Overlege Christoph Wahl, Master i nevrologisk fysioterapi Sten Filip Ludviksen og spesialfysioterapeut Olga Lise Holmen ga forelesninger, deltok i diskusjon og evaluering etter treningsoppholdet ved hjelp av videokonferanse mellom NMK og Beitostølen. Opplegget fikk god evaluering både fra fagpersonene ved Beitostølen og brukerne som deltok i treningsoppholdet.

NMK bidro i prosjektet ”*Bare pisspreik – prate om å late vannet*”. Senterleder og informasjonsrådgiver har deltatt i styringsgruppa for prosjektet som er i regi av Foreningen for muskelsyke

Medisinsk Genetikk arrangerte et nasjonalt diskusjonsmøte/kurs i november 2010 som satte nevro-muskulære sykdommer på dagsorden. Tittelen var ”Whole genome analysis: new methods – new challenges – new treatments”. Her ble det satt søkelys på klinisk nytteverdi samt diagnostiske, etiske og juridiske utfordringer som følger analysene.

Christoffer Jonsrud foreleste på Nevrogenetikk kurs ved OUS (Ullevål) om Dystrofia myotonica

Nevrodagene arrangeres hvert år i Oslo og er en viktig arena for presentasjon av NMK-forskning og case studies.

Bioingeniører fra NMK (klinisk patologi) presenterte en poster under den nasjonale bioingeniørkongressen i Oslo mai 2010: ”Bioingeniørens rolle i diagnostikk av sykdommer i perifer nerve” (Sørensen Gunn-Inger, Moxnes Wenche, Storjord Hilde.) De fikk stipend fra NMK for å delta.

Hege M. Fallmyr og Øystein Mortensen ved Fysikalsk rehabiliteringsmedisin fikk NMK-stipend til å delta på det skandinaviske møtet ved Brickless Centre, Danmark. Ansatte ved avdeling for Barnehabilitering deltok også.

## Nevro- og Ortopediklinikken

Klinikken har det administrative lederansvar for NMK-virksomheten. Neurologisk og neurofysiologisk avdeling er involvert i NMK-virksomheten i flere seksjoner.

- NMKs sekretariat
- Neurologisk poliklinikk
- Neurologisk dagenhet og sengepost
- Neurofysiologisk seksjon

Driftstall er tall med i tabell 1a og tabell 2, og beskrevet i Årsrapporten under beskrivelse av aktivitet.

Her følger noen flere virksomhetsdata fra avdelingen.

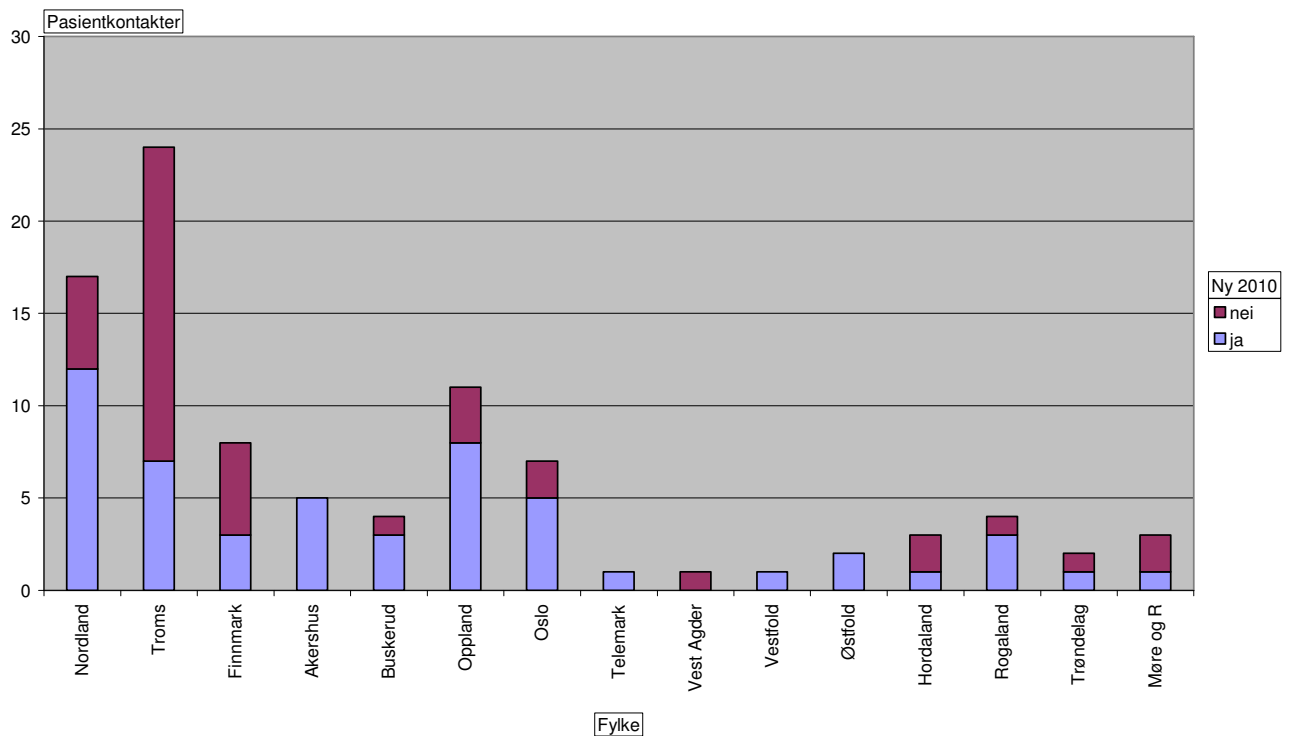
### Noen nøkkeltall fra klinisk virksomhet, Neurologisk og neurofysiologisk avd.

Antall av Fødselsnr	Omsorgsnivå		
	Poliklinisk omsorg	Vanlig innleggelse	Totalt
Opphold			
Behandling	17		17
Behandling innlagt pasient	5		5
Dagopphold		37	37
Heldøgn		22	22
Indirekte pasientkontakt	2		2
Kontroll	17		17
<b>Totalt</b>	<b>41</b>	<b>59</b>	<b>100</b>

Tabell 1 Pasientkontakter ved seksjon NMK, Neurologisk og neurofysiologisk avdeling.

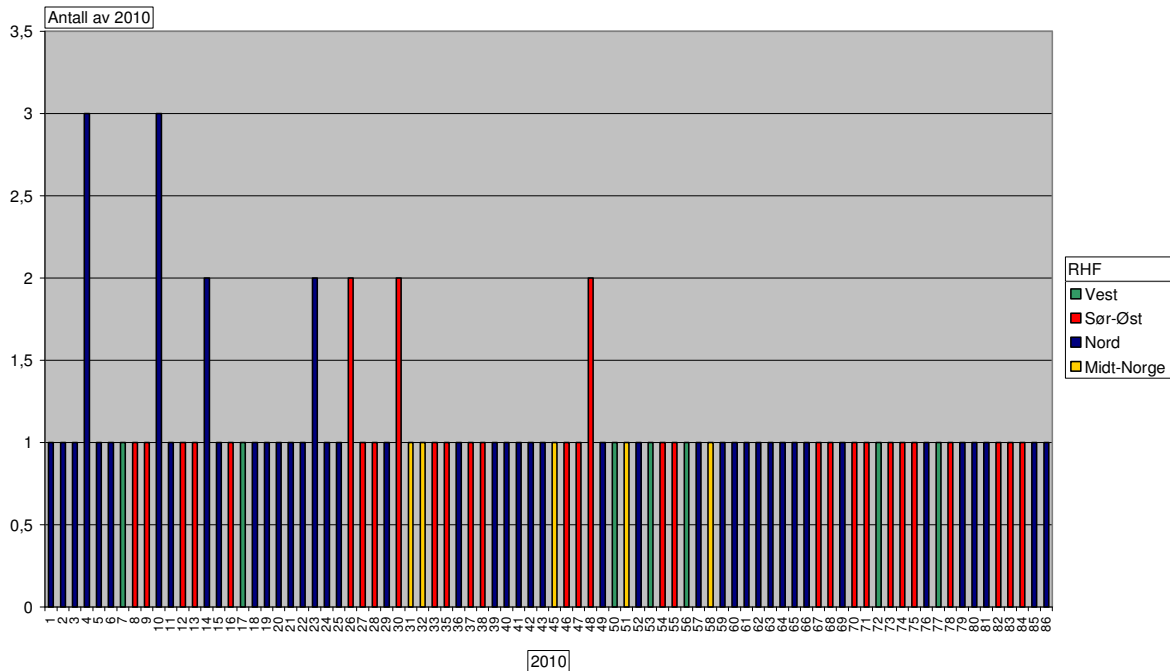
### Figur 1- pasientkontakter pr. bostedsfylke

Figur 1 viser oversikt over geografisk tilhørighet og nye brukere ved NMK i 2010.



**Figur 2 – Pasientkontakter pr individ og RHF-tilhørighet i 2010**

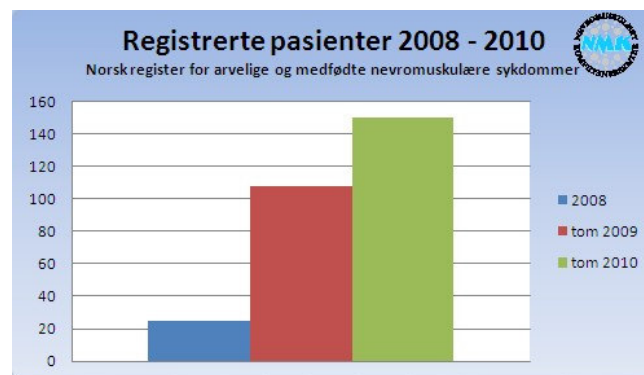
Figur 2 viser at de fleste NMK-pasientene har kun én kontakt (besøk) med avdelingen i 2010.



### Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Dette er et nasjonalt kvalitetsregister som eies/drives av Helse Nord/Senter for klinisk dokumentasjon og evaluering (SKDE), men hvor den daglige driften er lagt til NNA/NMK. Det medisinske faglige ansvaret ivaretas av Kjell Arne Arntzen. Dette ansvaret ble tidligere ivaretatt av overlege Eva Stensland som nå er leder for registerets styringsgruppe.

Ved utløpet av 2010 er det 150 registrerte pasienter i Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret).



**Figur 3 – Registrerte personer i muskelregisteret - kumulert**

**Vitenskapelige artikler fra Nevrologisk og neurofysiologisk avd:**

1) Johnsen SH, Lilleng H, Wilsgaard T, Bekkelund SI. The association between Creatine Kinase Activity and Blood Pressure in a Caucasian Normal Population. The Tromsø Study. *J Hypertension*. In press

2) Lauria G, Hsieh ST, Johansson O, Kennedy WR, Leger JM, Mellgren SI, Nolano M, Merkies IS, Polydefkis M, Smith AG, Sommer C, Valls-Solé J.

European Federation of Neurological Societies/Peripheral Nerve Society Guideline on the use of skin biopsy in the diagnosis of small fiber neuropathy. Report of a joint task force of the European Federation of Neurological Societies and the Peripheral Nerve Society  
*Eur J Neurol*. 2010 Jul;17(7):903-12, e44-9.

3) European Federation of Neurological Societies/Peripheral Nerve Society Guideline on the use of skin biopsy in the diagnosis of small fiber neuropathy. Report of a joint task force of the European Federation of Neurological Societies and the Peripheral Nerve Society. Joint Task Force of the EFNS and the PNS. *J Peripher Nerv Syst*. 2010 Jun;15(2):79-92. Review.

4) Løseth S, Mellgren SI, Jorde R, Lindal S, Stålberg E. Polyneuropathy in type 1 and type 2 diabetes: comparison of nerve conduction studies, thermal perception thresholds and intraepidermal nerve fibre densities. *Diabetes Metab Res Rev*. 2010 Feb;26(2):100-6.

5) Nebuchennykh M, Løseth S, Mellgren SI. Aspects of peripheral nerve involvement in patients with treated hypothyroidism  
*Eur J Neurol*. 2010 Jan;17(1):67-72. Epub 2009 Jul 14.

6) Sommer CL, Brandner S, Dyck PJ, Harati Y, LaCroix C, Lammens M, Magy L, Mellgren SI, Morbin M, Navarro C, Powell HC, Schenone AE, Tan E, Urtizberea A, Weis J; Peripheral Nerve Society. Peripheral Nerve Society Guideline on processing and evaluation of nerve biopsies.  
*J Peripher Nerv Syst*. 2010 Sep;15(3):164-75.

7) Vedeler CA, Mellgren SI, Omdal R, Torbergsen T, Aasly J., Intravenous IgG for treatment of neuromuscular diseases, *Tidsskr Nor Laegeforen*. 2010 Sep 9;130(17):1717-20. Review. Norwegian.

8) Lauria G, Bakkens M, Schmitz C, Lombardi R, Penza P, Devigili G, Smith AG, Hsieh ST, Mellgren SI, Umapathi T, Ziegler D, Faber CG, Merkies IS. Intraepidermal nerve fiber density at the distal leg: a worldwide normative reference study. *J Peripher Nerv Syst*. 2010 Sep;15(3):202-7.

**Poster/foredrag:**

- Laminopathier som differensialdiagnose ved muskeldystrofi med tidlig utvikling av kontrakturer, C.M. Wahl, foredrag og abstract, Nevrodagene, Ingeniørenes hus, Oslo, 22.-26.11.10

- Hallvard Lilleng. Kreatin kinase aktivitet og blodtrykk i en normalbefolkning, poster og abstract, Nevrodagene, Ingeniørenes hus, Oslo, 22.-26.11.10.

- Svein Ivar Mellgren. Peripheral Nerve Society's anbefalinger om preparering og evaluering av nervebiopsier, foredrag og abstract, Nevrodagene, Ingeniørenes hus, Oslo, 22.-26.11.10.

- Svein Ivar Mellgren: Perifer nervepatologi. Foredrag. Kurs ved Universitetet i Oslo, oktober 2010.

- Løseth S, Torbergsen T, Bågenholm A, Stålberg E. Peripheral neuropathy caused by severe hypothermia: a case report *Clinic Neurophys* 2010;121(Suppl1): S232

- Evaluation of small fiber involvement: Value of quantitative sensory testing. Nebuchennykh M, Løseth S, Mellgren SI. *Clinic Neurophys* 2010;121(Suppl1):S231

**Internundervisning:** 4 internundervisninger om nevrologiske sykdommer på nevrologisk avdeling i 2010:

- M. Kampmann, myastheni krise, 04.05.10

- K.A. Arntzen, Muskelregisteret, 02.11.10

- C. M. Wahl, NMK-organisering og praktisk pasientflyt, 26.10.10 og 30.11.10

**Fagseminar:**

Fagseminar, nevrologisk forskningsgruppe, 3/12/10, Radisson Blu Hotel Tromsø.

**Undervisning/kurs eksternt:**

- C. Wahl, S. F. Ludvigsen, O.L. Holmen: Arvelige muskelsykdommer - medisinske fakta og fakta om fysioterapi /trening: teleundervisning for HelseSportsenteret på Beitostølen I forveien av TROLL 2010, 4 timer.
- C. Wahl og O.-L- Holmen: Evaluering Troll-opphold 2010 på HelseSportsenteret Beitostølen: Teleundervisning i 3 timer:
- C. Wahl og K.A. Arntzen: Presentasjon NMK og muskelregister på internundervisning ved nevrologisk avdeling i Trondheim.

**Brukerrettet informasjon/ kurs:**

- Oppdatering NMK-nettsida, blant annet informasjonsbrosjyre "graviditet og muskelsykdom" og "medikamenter som bør unngås ved CMT".
- Veiledning av pasienter og fastleger på individnivå via e-post og telefon landet rundt.

**Aktuelle forskningsprosjekter:**

- H. Lilleng, K. Abeler, S. Løseth, S.H. Johnsen, S. Lindahl, S.I. Bekkelund: Årsaker til hyper-CK-emi I en normalbefolkning.
- S. Løseth: "Tynnfiberneuropati ved diabetes - en oppfølgingsstudie".

**Deltakelse i møter:**

- S.I. Mellgren: som medlem, deltaker i møte i European Federation of Neurological Societies' scientific panel for peripheral neuropathy. Geneve, sept.2010.
- K.A. Arntzen og C. M. Wahl: Deltakelse på nasjonal Kvalitetsregisterkonferanse 7-8sept. I Trondheim
- K. A. Arntzen: Nettverksmøte for kvalitets- og helseregisterfeltet 24.11.10, Radisson Blu Airport Hotel på Gardermoen
- M. Nebuchenykh, S. Løseth, T. Torbergsen: Deltakelse på 29th International Congress of Clinical Neurophysiology (28.oktober- 1, november 2010), Kobe, Japan.
- K.A. Arntzen, T. Storjord, AK Kvitnes: Deltakelse på regional Kvalitetsregisterkonferanse 6.des. I Tromsø

## Barne- og Ungdomsklinikken

Klinikken har tre avdelinger med aktivitet knyttet opp mot den tverrfaglige NMK-virksomheten.

- **Barneavdelingen**
- **Avdeling for Barnehabilitering**
- **Medisinsk genetikk**

### Barneavdelingen

I 2010 har 8 barn vært inne til utredning. Et av disse barna er fulgt opp av Barnehabiliteringa videre. Noen barn med nevromuskulær sykdom følges jevnlig av Barneavdelingen for sine respirasjonsproblemer. Disse barna legges inn for nattregistrering 2 ganger pr år. 3 av barna hører til denne kategorien.

### Avdeling for Barnehabilitering

Barn med nevromuskulære sykdommer følges opp av det tverrfaglige teamet ved Avdeling for Barnehabilitering. Nedenfor fremgår diagnoser og fylkestilhørighet for barna i 2010.

Diagnosekode	Antall barn	Fylke	Antall kontroller	Ambulant
G71.2	2	Finnmark	5	
M62.9	3	Finnmark	3	
G71.0	2	Finnmark	4	
G60.0	2	Finnmark	2	
G11.1	1	Finnmark	2	
G71.0	3	Nordland	4	1
G71.2	1	Nordland	1	
Q99	1	Troms	1	
G71.0	4	Troms	5	2
Q74.3	2	Troms	0	
G11.1	1	Troms	2	1
G71.1	2	Troms	2	
G12.1	1	Troms	1	1
G60.0	5	Troms	5	
G71.2	1	Troms	2	1
<b>Totalt:</b>	<b>31</b>		<b>39</b>	<b>6</b>

## MEDISINSK GENETISK AVDELING

### **Virksomhetens art:**

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 2010 økt repertoaret av diagnostikk på arvelige nevromuskulære sykdommer.

Nevromuskulært kompetansesenters virksomhet ved den 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 en leger i stor grad involvert i utredning av pasienter med nevromuskulære lidelser utenfor egen poliklinisk virksomhet.

I 2010 hadde vi total 916 personer til genetisk veiledning, av disse hadde følgende 42 nevromuskulære problemstillinger. I tillegg deltar Medisinsk genetisk avdeling på pasientmøte ved NMK

Tabell Klinisk pasientorientert aktivitet Medisinsk genetik

	<b>ICD-10</b>	2007	2008	2009	2010
Muskeldystrofier (LGMD/FSHD/OPMD/DMD)	<b>G71.0</b>	15	6	7	5
Myotone lidelse, Myopati	<b>G71.1</b>	10	11	6	3
	<b>G71.2</b>		4	1	
	<b>G71.8</b>		3	1	1
	<b>G71.9</b>				1
Mitokondriesykdommer	<b>G71.3</b>	6	1	4	1
Forskjellig (CMT/ HSP /SMA/Ataksi)	<b>G60.0</b>	16	7	9	2
	<b>G12.0</b>			2	
	<b>G62.9</b>				2
	<b>G12.9</b>				1
	<b>G24.1</b>			1	1
	<b>G11.1</b>			1	1
	<b>G11.8</b>				1
<b>G11.9</b>		1			
Arvelig spastisk paraplegi	<b>G11.4</b>				2
Annen arvelig spinal muskelatrofi	<b>G12.1</b>				1
Uspesifisert myopati	<b>G72.9</b>				2
Spastisk kvadriplegisk cerebral parese	<b>G80.0</b>				1
Opplysninger om epilepsi og andre sykdommer i nervesystemet i familien (Friske personer)	<b>Z82.0</b>				21
<b>Total</b>		<b>47</b>	<b>34</b>	<b>35</b>	<b>42</b>

### **Forskning**

Mutasjoner i *FKRP* genet er årsak til Limb Girdle Muskedytrofi type 2I (LGMD2I). De siste årene har vi ved nevromuskulært kompetansesenter detektert *FKRP*-mutasjoner i mer enn 70 familier. LGMD2I diagnosen utgjør dermed hovedandelen i LGMD-sykdomsgruppen i Norge. Mutasjoner i *FKRP* genet er i tillegg assosiert med kongenital muskeldystrofi (MDC1C), Walker-Waarburg syndrom (WWS) og "Muscle Eye Brain disease" (MEB).

Lite er kjent om FKRP's biokjemiske og cellulære rolle og følgelig finnes det lite kunnskap om de molekylærbiologiske mekanismer involvert i LGMD2I, MDC1C, WWS og MEB. En anerkjent hypotese er at denne sykdomsgruppen skyldes defekt glykosylering av alpha-dystroglykan. Vi har i 2005 begynt med molekylære studier for å undersøke FKRP's cellulære rolle dvs; lokalisering, enzymaktivitet, substratspesifisitet og interaksjons-partnere. Slike studier vil gi oss informasjon om FKRP's funksjon og samtidig lede til identifikasjon av spesifikke biologiske markører samt kandidatgener for andre nevromuskulære sykdommer. Prosjektet er finansiert av Helse Nord (SFP 802-08 "Molekylærbiologisk studie av FKRP-relatert Limb Girdle Muskeldystrofi (LGMD type 2I)") og Foreningen for muskelsyke (FFM). Forskningsprosjektet forgår i samarbeid med Universitetet i Lille, Frankrike. Prosjektmedarbeidere: **Maisoon Alhamidi, ,Vigdis Brox, Toril Fagerheim UNN/BUK Øivind Nilssen, Marijke Van Ghelue UNN/ BUK, UiT.** Jean-Claude Michalski CNRS, Lille Frankrike

### **Utvikling av nye metoder for påvising av mutasjoner i mitokondrielt DNA.**

Mutasjoner i mitokondrie DNA kan gi opphav til ulike syndromer. Vev og organer med høyt energiforbruk som muskel, øyet, indre øret og nyrer er ofte affisert. Flere ulike mutasjoner er beskrevet. Noen få mutasjoner opptrer relativt hyppig, men andre er beskrevet kun hos ett eller noen få individer. Mutasjonene foreligger heteroplasmisk, det vil si at det er en blanding av villtype og mutert DNA i samme individet. Graden av heteroplasmisk varierer mellom ulike individer, og kan også variere mellom ulike vev hos et affisert individ. Vi har utviklet nye metoder for å detektere lav heteroplasmigrad for to av de mest prevalente mutasjonene. Vi jobber nå med å utvikle nye raske og sensitive metoder for kjente punktmutasjoner. Vi planlegger også et arbeid for å forbedre påvisinga av delesjoner i mitokondrie DNA. Målet er å lage metoder som er velegnet både for diagnostisk og epidemiologisk bruk. Prosjektmedarbeidere: Harald Strand og Ole Christian Ingebretsen, Medisinsk laboratorieavdeling, UNN og **Øivind Nilssen UNN/BUK, UiT.** Finansiering: UNN. Eksterne midler planlegges søkt.

### **Utredninga av norske familier med Dystrofia myotonica og Myotonia congenita.**

Myotoni er en klinisk og genetisk heterogen sykdomsgruppe. Formålet med denne studien er å forbedre diagnostisk strategi og genetisk veiledning for pasienter samt øke forståelsen for de underliggende molekylære årsaker. Familiematerialet er fra Nord Norge og spesifikke målsetninger er å etablere prevalens, bestemme mutasjonsspektrum, undersøke genotype/fenotype korrelasjon, forsøke å forklare kompleks arvegang og variabilitet i fenotypisk uttrykk. Dette er et doktorgradsprosjekt som tidligere har vært finansiert gjennom Universitetsstipend (UiT). Medarbeidere er Sun Chen (doktorgrdsstudent), Lisbeth Tranebjærg, Torberg Torbergsen, **Marijke van Ghelue, Frances Thyssen og Øivind Nilssen.**

### **Charcot-Marie-Tooth sykdom:**

#### **1. Helgenomisk koblingsanalyse i en familie med CMT type 2 av ukjent årsak**

Charcot Marie Tooth (CMT) er en arvelig, kronisk progredierende sykdom som primært affiserer de perifere nervene, vanligvis mer i underekstremitetene enn i overekstremitetene. Charcot Marie Tooth er en relativt vanlig tilstand med en prevalens på ca. 1:2500. Tilstanden er imidlertid forårsaket av mange forskjellige gener og CMT deles inn i ulike subgrupper basert på hvilket gen som er involvert. Ved CMT type 2 har man ingen god oversikt over assosierte gener. Som delaktig i NMK har vi i samarbeid med Rikshospitalet, vært involvert i utredningen av en stor familie hvor mange individer over flere generasjoner er affisert med en arvelig polynevropati. Klinisk dreier det seg om en CMT type 2 med relativt sen debut hos de affiserte. I forskningsprosjektet har vi i 2010 benyttet en fullgenom koblingsanalyse for å finne det området av DNA som inneholder sykdomsgenet, og i påfølgende kandidatgensanalyse har vi identifisert den genetiske årsaken til sykdommen i familien. Funnene er underskriving til publikasjon i et internasjonal peer-review tidsskrift.

#### **2. 6 års erfaring med molekylærgenetiske analyser for Charcot Marie Tooth ved Medisinsk genetisk avdeling, UNN**

Medisinsk genetisk avdeling er en del av Nevromuskulært Kompetansesenter ved UNN som har landsfunksjon for utredning av nevromuskulære tilstander i Norge. Totalt mottok vi 398 prøver for diagnostikk av nevromuskulære tilstander ved Medisinsk genetisk avdeling i 2008, prøver for diagnostikk av CMT utgjorde ca. 30 %. CMT er en svært heterogen tilstand og vi har satt opp analyser for mange ulike gener som kan forårsake CMT. Avdelingen har utviklet en prosedyre for testing og i løpet av 2010 har vi gått igjennom alle rekvisisjonene vi har mottatt til diagnostisk testing fra 2004 og supplert med nye analyser der det er indikasjon for det. Blant annet prevalenstillene som kommer ut av prosjektet vil bli publisert.

Medarbeidere og finansiering: **Rune Helland Østern**, overlege (UNN/BUK), **Toril Fagerheim**, Dr. scient, forsker 1 (UNN/BUK), blir leder for den delen av prosjektet som har med koblingsanalyser å gjøre. Når det gjelder koblingsanalysen så har vi et utstrakt samarbeid med Kompetansesenter for muskelsykdommer på Rikshospitalet gjennom seksjonsleder Inger Lund Pettersen, overlege Arve Dahl samt professor Torberg Torbergsen og professor Arvid Heiberg. Etter søknad har vi mottatt midler fra Norges Forskningsråd for stipendiatstilling i 3 år samt driftsmidler fra Fondet for forskning om muskelsykdommer til koblingsanalysen. Professor **Øivind Nilssen** ved Medisinsk genetisk avdeling (UNN/BUK) og Universitetet i Tromsø er hovedveileder og Professor Svein Ivar Mellgren ved Nevrologisk avdeling er biveileder for PhD prosjektet.

I forbindelse med dette prosjektet har **Rune Helland Østern**, overlege (UNN/BUK) vært med på en informasjonsmøte med familien, en nevrologisk utredning. Han har også hatt veiledning av pasienter pr telefon.

### **Laboratorieaktivitet**

Totalt antall laboratorieanalyser med indikasjonen nevromuskulære diagnoser var 997 i 2010. 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.

## Prøver fordelt på fylker

<b>Fylke</b>	<b>2007</b>	<b>2008</b>	<b>2009</b>	<b>2010</b>
Troms	26	32	44	53
Nordland	40	47	58	31
Finnmark	22	23	21	6
Akershus	37	50	37	38
Aust-Agder	2	7	8	12
Buskerud	11	17	16	31
Hedmark	11	15	15	16
Hordaland	18	19	56	40
Møre og Romsdal	10	26	24	24
Nord-Trøndelag	8	13	13	5
Oppland	20	11	11	16
Oslo	39	39	55	48
Rogaland	16	24	37	50
Sogn og Fjordane	3	5	10	28
Sør-Trøndelag	24	19	19	26
Telemark	9	17	6	8
Vest-Agder	9	7	13	12
Vestfold	12	7	17	19
Østfold	22	13	14	21
Utenlandske	7	7	1	6
Ukjent postadr.	0	0	0	0
<b>SUM</b>	<b>346</b>	<b>398</b>	<b>475</b>	<b>490</b>

Tabellen inkluderer bare nyinnkomne blodprøver. I 2010 var ca. 78 % av disse fra personer bosatt i andre fylker enn de tre nordligste, som utgjør Helse Nord.

## Antall analyser fordelt på diagnoser fra alle helseregioner

Diagnose	ICD-10	2007	2008	2009	2010	Funn i 2009
Duchenne /Becker MD ( <i>DMD</i> )	<b>G71.0</b>	87	69	65	82** *	14 kvinner heterozygote 19 menn hemizygot
FacioScap.Hum.Musk.Dys*	<b>G71.0</b>	7	4	3	2	0
Okulofaryngeal MD ( <i>PABPN1</i> )	<b>G71.0</b>	2	9	4	5	2 funn
Limb Girdle muskeldystrofier: LGMD2I / <i>FKRP</i> LGMD2A / <i>CAPN3</i>	<b>G71.0</b>	63 4	63 0	49 5	54 7	4 homozygot, 5 heterozygot 4 homozygot, 2 heterozygot
Dystrofia myotonica type 1 ( <i>DMPK</i> )	<b>G71.1</b>	25	34	38	29	7 funn
Dystrofia myotonica type 2 ( <i>CNBP</i> )	<b>G71.1</b>	29	26	21	20	3 funn
Myotonia congenita ( <i>CLCN1</i> )	<b>G71.1</b>	6	5	5	5	2 kombinert heterozygot
Spinal muskelatrofi ( <i>SMN1</i> )	<b>G12.1</b>	24	23	12	18	2 heterozygot
Kennedy sykdom (SBMA) ( <i>AR</i> )	<b>G12.2</b>	5	2	2	5	0
Mohr-Tranebjærg syndr. ( <i>TIMM8A</i> )	<b>H90.5</b> <b>G24.8</b> <b>H47.2</b> <b>F60.9</b>	1	0	0	0	0
Friedreich ataxi ( <i>FRDA</i> )	<b>G11.1</b>	19	16	6	3	1 homozygot
Spinocerebellare ataxier* ( <i>SCA</i> )	<b>G11.1</b>	2	0	1	3	0
Hereditære spastiske parapareser*	<b>G11.4</b>	0	5	1	3	0
Autosomal recessiv ataxi*	<b>G11.8</b>	10	3	0	6	1 heterozygot
Ataxi, vit E mangel (AVED) ( <i>TTPA</i> )	<b>G11.8</b>		1	0	0	0
Charcot-Marie Tooth: <b>total</b> Charcot-Marie Tooth 1A,(duplikasjon) Her.Polyneurop.m/trykkpareser, elesjon) CMT1A/HNPP sekvensering PMP22 Charcot-Marie Tooth X ( <i>GJB1</i> ) Charcot-Marie Tooth 1B ( <i>MPZ</i> ) Charcot-Marie Tooth 2A ( <i>MFN2</i> ) <i>MPZ/MFN2</i> store delesjoner/duplikasjoner Charcot-Marie Tooth 1F/2E ( <i>NEFL</i> ) Charcot-Marie Tooth 1D ( <i>EGR2</i> ) Charcot-Marie Tooth 1C ( <i>LITAF</i> ) Charcot-Marie Tooth 2K/4A ( <i>GDAP1</i> )	<b>G60.0</b>	228	417* *	710* * 82 74 98 85 62 82 98 48 50 31	755* * 139 82 95 92 87 51 113 40 28 28	12 funn 10 funn 0 3 menn hemizygot, 1 kvinne heterozygot 7 funn av usikker betydning 2 funn, 3 funn av usikker betydning 0 1 funn av usikker betydning 0 0 0 0
<b>SUM</b>		<b>503</b>	<b>677</b>	<b>922</b>	<b>997</b>	

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

\*\* Relativt høye analysetall som skyldes innføring av nye metoder

 \*\*\* Vi har sendt 4 prøver til sekvensering av *DMD* genet i Utah. 1 normal funn og 3 påvist mutasjon.

### Undervisning

Dr. gradsstudent **Maisoon Alhamidi** er ansatt på prosjektet: SFP 802-08

”Molekylærbiologisk studie av FKRP-relatert Limb Girdle Muskeldystrofi (LGMD type 2I)”.

Dr. gradsstudent **Sun Chen** sammenfatter for tiden PhD oppgave om Myotonia congenita/PROMM..

Dr gradstudent **Rune Østern** startet stipendiat perioden 11.01.2010. Prosjektet er finansiert fra Norsk forskningsråd (Nevronor)

Veiledning er stipulert til 80 timer /student/år – til sammen 240 timer/år.

Vi har hatt flere ”journal clubs” fokusert på nevromuskulære problemstillinger.

### Poster:

#### **Molecular Characterization of FKRP related Limb-Girdle type 2I Muscular Dystrophy**

<sup>1</sup>Fagerheim T, <sup>1,2</sup>Alhamidi M, <sup>2</sup>Kjeldsen Buvang E, <sup>1</sup>Brox V, <sup>1</sup>Van Ghelue M and <sup>1,2</sup>Nilssen Ø. ESHG 12-15.juni Gøteborg, Sverige

### Abstrakter/foredrag:

#### **Caveolinopatie**

Kim-Mai Le(1), Inger Anette Hynås Hovden(1), Finn Øystein Rasmussen(2), Reidar Melsom (3), Jan Mæhlen (4), Sigurd Lindal (5), Professor, **Christoffer Jonsrud** (6), **Marijke Van Ghelue** (6),

(1)klinisk nefrofysiologisk lab OUS-Ullevål.(2) neurologisk avd OUS-Ullevål (3) barneklirikken (4) patologisk anatomisk avd (5)Patologisk Avd UNN, (6) medisinsk genetisk avd UNN

#### **Mutasjoner i LMNA–genet som differensialdiagnose ved muskeldystrofi med tidlig utvikling av kontrakturer**

Christoph Michael Wahl <sup>(1,3)</sup>, **Marijke Van Ghelue** <sup>(1,2)</sup>, Sigurd Lindal <sup>(1,4)</sup>, Trond P. Leren <sup>(5)</sup>, **Christoffer Jonsrud** <sup>(1,2)</sup>

1: Nevromuskulært kompetansesenter, UNN Tromsø, 2: Medisinsk genetisk avdeling, UNN Tromsø, 3: Neurologisk avdeling, UNN Tromsø, 4: Nevropatologisk seksjon UNN Tromsø, 5: Avdeling for medisinsk genetikk, OUS, Rikshospitalet, Oslo

### Fagmøte medisinsk genetikk Tromsø

#### **Fukutin-Related protein (FKRP): Intracellular Localisation and Molecular Properties.**

**Maison Alhamidi** <sup>(1,2)</sup>, **Elisabeth Kjeldsen Buvang** <sup>(2)</sup>, **Toril Fagerheim** <sup>(1)</sup>, **Vigdis Brox** <sup>(1)</sup>, **Sgurd Lindal** <sup>(3)</sup>, **Marijke Van Ghelue** <sup>(1,2)</sup>, and **Øivind Nilsen** <sup>(1,2)</sup>

1. Medisinsk genetisk avdeling, UNN Tromsø; 2 Universitet i Tromsø; 3 Klinisk patologi UNN Tromsø

### XXIII Nevrodager i Oslo

**Rune Østern. Revisjon av CMT2-diagnose hos en stor norsk familie etter kliniske og genetiske undersøkelser.**

### Nevrogenetikk Kurs O-24656; Ullevål:

**Christoffer Jonsrud: Dystrophia myotonica**

### Artikler:

#### **Prevalence, mutation spectrum and phenotypic variability in Norwegian patients with Limb Girdle Muscular Dystrophy 2I.**

Stensland E, Lindal S, **Jonsrud C**, Torbergsen T, Bindoff LA, Rasmussen M, Dahl A, Thyssen F, Nilssen O.

Neuromuscul Disord. 2011 Jan;21(1):41-6. Epub 2010 Oct 18.

**Tildelte midler:**

Desember 2009 ble Dr. gradprosjekt vedrørende Charcot Marie Tooth sykdom (**Rune Østern**) innvilget 2 550 000 NOK (3 års prosjekt) fra Norsk forskningsråd (Nevronor) samt 70 000 NOK fra Foreningen for muskelsyke (FFM).

**Deltakelse på kurs/kongress**

**Marijke Van Ghelue:**

XII national congress on neuromuscular diseases Naples Italy 17-22 july 2010

**Toril Fagerheim:**

The European Society of Human Genetics Gøteborg, Sverige 12-15.juni 2010

**Christoffer Jonsrud:**

Fagdag Rikshospitalet 25/1: Distale og kongenitte myopatier

Brickless Centre 1-3 februar 2010

**Rune Østern:**

Nevrodager i Oslo 22-26 november 2010

## Diagnostisk klinikk

Klinikken har to avdelinger med aktivitet knyttet opp mot den tverrfaglige NMK-virksomheten.

- **Laboratoriemedisin**
- **Klinisk patologi**

### Laboratoriemedisin

Ved Laboratoriemedisin utføres en rekke analyser og undersøkelser for diagnostisering og oppfølging av nevromuskulære sykdommer. Dette gjelder rutineanalyser som kreatinkinase og laktat i blod, og spesialanalyser som karnitin-forbindelser i blod, urin og muskelbiopsier. Avdelingen utfører funksjonsanalyser av mitokondrier fra muskelbiopsi for diagnostikk av metabolske muskelsykdommer. Avdelingen har utviklet nye metoder for påvising av mutasjoner i mitokondrielt DNA. Disse metodene benyttes nå rutinemessig i diagnostikken, og prøver mottas fra hele landet.

<b>Analyser</b>	<b>Prøveantall</b>
Mitokondriefunksjon i muskelvev	4
Underarmstest (mitokondriemyopati)	1
Arbeidsbelastningstest (McArdle sykdom)	1
Pyruvat i blod	117
Laktat i spinalvæske	37
Pyruvat i spinalvæske	18
Karnitin i plasma	33
Karnitin i urin	0
Karnitin i vev	2
Mutasjoner i mitokondrie DNA; antall prøver	41
Mutasjoner i mitokondrie DNA; antall analyser	158

Mitokondrieanalyser rekvireres fra hele landet. I 2010 ble det svart ut til sammen 61 prøver. Av de er 42 eksternt rekvirert.

<b>Rekvirent</b>	<b>Antall prøver</b>
Oslo universitetssykehus (Rikshospitalet)	25
Oslo universitetssykehus (Ullevål)	6
Nordlandssykehuset Bodø	1
St Olavs hospital	2
Helse Bergen (Haukeland)	2
Helse Nordmøre og Romsdal (Molde)	4
Helse Sunnmøre (Ålesund)	1
Sørlandet Sykehus (Kristiansand)	1
<b>SUM</b>	<b>42</b>

## Klinisk patologi Nøkkeltall

Tabell 1 – aktivitetsprofil, diagnostikk

Aktivitet	2007	2008	2009	2010
Muskelprøver, elektronmikroskopi (EM)	127	133	121	98
EM-prøver annet materiale	136	87	97	64
Muskelprøver, lysmikroskopi	133	144	127	120
Immunhistokjemiske analyser - muskel	806	965	715	901
Enzymhistokjemiske analyser - muskel	1096	1147	1347	1059
Konsultasjonskasus, andre nevropatologer	34	38	30	31
Western blot, muskelprøver	8	37	47	47
Nerveprøver	16	12	1	9
Hudnerveprøver	218	106	120	316

Tabell 2 - fordeling av muskelprøver og konsultasjoner pr sykehus – Nevropatologisk lab.

Rekvirerende sykehus	2007	2008	2009	2010
Akershus universitetssykehus HF	0	1	0	0
Helgelandssykehuset HF	0	1	1	1
Helse Bergen HF	11	32	32	17
Helse Fonna HF	0	1	0	0
Helse Førde HF	2	2	5	4
Helse Nord Trøndelag HF	1	1	0	0
Helse Stavanger HF	28	32	27	26
Helse Sunnmøre HF	0	1	0	0
Nordlandssykehuset HF	17	13	7	12
Oslo universitetssykehus HF (Rikshospitalet)	4	6	6	8
Oslo universitetssykehus HF(Ullevål)	14	9	19	13
St Olavs Hospital HF	6	7	6	11
Sykehuset Innlandet HF	0	0	1	0
Sørlandet sykehus HF	7	5	6	6
Universitetssykehuset Nord-Norge HF	43	33	25	22
<b>SUM</b>	<b>133</b>	<b>144</b>	<b>135</b>	<b>120</b>

Tabell 3 - fordeling av muskelprøver pr sykehus – Elektronmikroskopisk lab.

Rekvirerende sykehus	Antall prøver			
	2007	2008	2009	2010
Helgelandsykehuset HF	0	1	0	1
Helse Bergen HF	10	25	34	12
Helse Fonna HF	0	1	0	0
Helse Førde HF	2	2	3	4
Helse Nord Trøndelag HF	1	0	0	0
Helse Stavanger HF	28	33	26	25
Helse Sunnmøre HF	0	1	0	0
Nordlandssykehuset HF	16	11	7	9
Oslo universitetssykehus HF(Ullevål)	22	20	16	15
St. Olavs Hospital HF	0	1	1	5
Sykehuset Innlandet HF	1	0	2	
Sørlandet sykehus HF	7	3	5	5
Universitetssykehuset Nord-Norge HF	40	35	28	22
<b>SUM</b>	<b>127</b>	<b>133</b>	<b>122</b>	<b>98</b>

Tabell 4 - fordeling av konsultasjoner pr sykehus – Nevropatologisk lab.

Rekvirerende sykehus	2007	2008	2009	2010
Helse Bergen HF	0	1	0	0
Oslo universitetssykehus HF (Rikshospitalet)	2	7	6	8
Oslo universitetssykehus HF (Ullevål)	24	23	19	13
St. Olavs hospital HF	8	7	5	10
<b>SUM</b>	<b>34</b>	<b>38</b>	<b>30</b>	<b>31</b>

Tabell 5 - fordeling av suralis-nerveprøver pr sykehus

Rekvirerende sykehus	2007	2008	2009	2010
Helse Bergen HF	1	0	0	0
Helse Stavanger HF	1	0	0	0
Oslo universitetssykehus HF (Rikshospitalet)	1	0	0	0
Oslo universitetssykehus HF (Ullevål)	1	0	0	0
St Olavs Hospital HF	0	1	1	1
Sørlandet sykehus HF	4	1	0	2
Nordlandssykehuset Bodø HF	0	1	0	0
Universitetssykehuset Nord-Norge HF	8	9	0	6
<b>SUM</b>	<b>16</b>	<b>12</b>	<b>1</b>	<b>9</b>

Tabell 6 - fordeling av hudnerveprøver pr sykehus

<b>Rekvirerende sykehus</b>	<b>2007</b>	<b>2008</b>	<b>2009</b>	<b>2010</b>
Aker Universitetssykehus HF	0	0	30	24
Akershus Universitetssykehus HF	0	0	2	0
Helse Bergen HF	0	4	0	2
Helse Stavanger HF	4	0	4	24
Oslo universitetssykehus (Ullevål)	0	0	0	38
Sørlandet Sykehus HF	0	0	4	10
Universitetssykehuset Nord-Norge HF	214	102	80	218
<b>SUM</b>	<b>218</b>	<b>106</b>	<b>120</b>	<b>316</b>

Tabell 7 – forskningsprøver

**Forskningsprosjekter med prøver**

<b>Prosjekt</b>	<b>Type undersøkelse</b>	<b>Antall deltakere</b>
CK-prosjektet	Muskelprøver	43
Smartex, Stavanger	Muskelprøver	8
Tynnfibernevropati ved diabetes	Hudnerveprøver	35

Tabell 8 – Tverrfaglige møter

<b>Årstall</b>	<b>Antall møter</b>	<b>Antall pasienter drøftet</b>
<b>2009</b>	28	64
<b>2010</b>	31	82

**Posterpresentasjoner:**

"Bioingeniørens rolle i diagnostikk av sykdommer i perifer nerve", Sørensen Gunn-inger, Moxnes Wenche, Storjord Hilde, Bioingeniørkongressen, Oslo mai 2010.

## Rehabiliteringsklinikken

Klinikken har to avdelinger med aktivitet knyttet opp mot den tverrfaglige NMK-virksomheten.

- **Terapeutavdelinga**
- **Fysikalsk rehabiliteringsmedisin**

### Terapeutavdelinga

Seksjon for fysioterapi har i flere år vært involvert i den tverrfaglige NMK-virksomheten og bygd spesialkompetanse gjennom forskning og utdanning. I 2010 har 3 fysioterapeuter fullført master i nevrologisk fysioterapi. Tjenestene er svært etterspurt fra hele landet.

NMK mottar pasienter for treningsopphold som er et tverrfaglig tilbud i samarbeid mellom Nevrologisk og nevrofysiologisk avd og Terapeutavdelinga.

Fysioterapeuter med spesialkompetanse har også polikliniske konsultasjoner.

15 pasienter har hatt treningsopphold (1-2 uker) i 2010

Til sammen har det vært 50 polikliniske konsultasjoner ved seksjonen

I tillegg til fysioterapi er det også tilbud om veiledning av ergoterapeut eller sosionom, ernæringsfysiolog eller psykolog, alt etter pasientenes behov.

### Fysikalsk rehabiliteringsmedisin

Avdelingen ivaretar behov for rehabiliteringsopphold (dag og heldøgn), poliklinikk og ambulant rehabilitering.

#### Rehabiliteringsopphold:

G 71.1 – Myotone lidelser - Dystrophia myotonica: 8 personer

G12.1 - Spinalmuskelatrofi: 1 person

G71.9 – Bethlem myopati: 1 person

G72.9 – Myopati: 1 person

Fødselsår: 1990, 1989, 1987, flere fra 1975 til og med 1962 .

1 er fra Nordland – resten Troms.

#### Dagpasient:

G 71.1 – Myotone lidelser - Dystrophia myotonica: 1 person i 14 dager

#### Poliklinikk

7 konsultasjoner

#### Ambulant rehabilitering

Dystrofia Myotonica G 71 To pasienter i 2010.

Pasient 1 hadde oppstart i feb. 2009 og ble avsluttet i okt 2010. Her gjorde ART 2 hjemmebesøk, 1 Funksjonsvurdering , 1 ansvarsgruppe møte og 1 poliklinikk.

Pasient 2 Oppstart okt 2009 og avsluttet des. 2010- Her deltok ART på 1 hjemmebesøk, 1 ansvarsgruppemøte. Bidro med undervisningsmateriell om sykdommen og hadde for begge pasientene jevnlig oppfølging pr. tlf.

En pasient med Myopati G 72. 9. Oppfølging i 1 halvår av 2010. Her har ART møtt pasienten på sengepost. Hatt telefoner til pasient. Overføring til lokal ART pr tlf.

#### Utadrettet virksomhet?

Et hjemmebesøk med en lege og en sykepleier