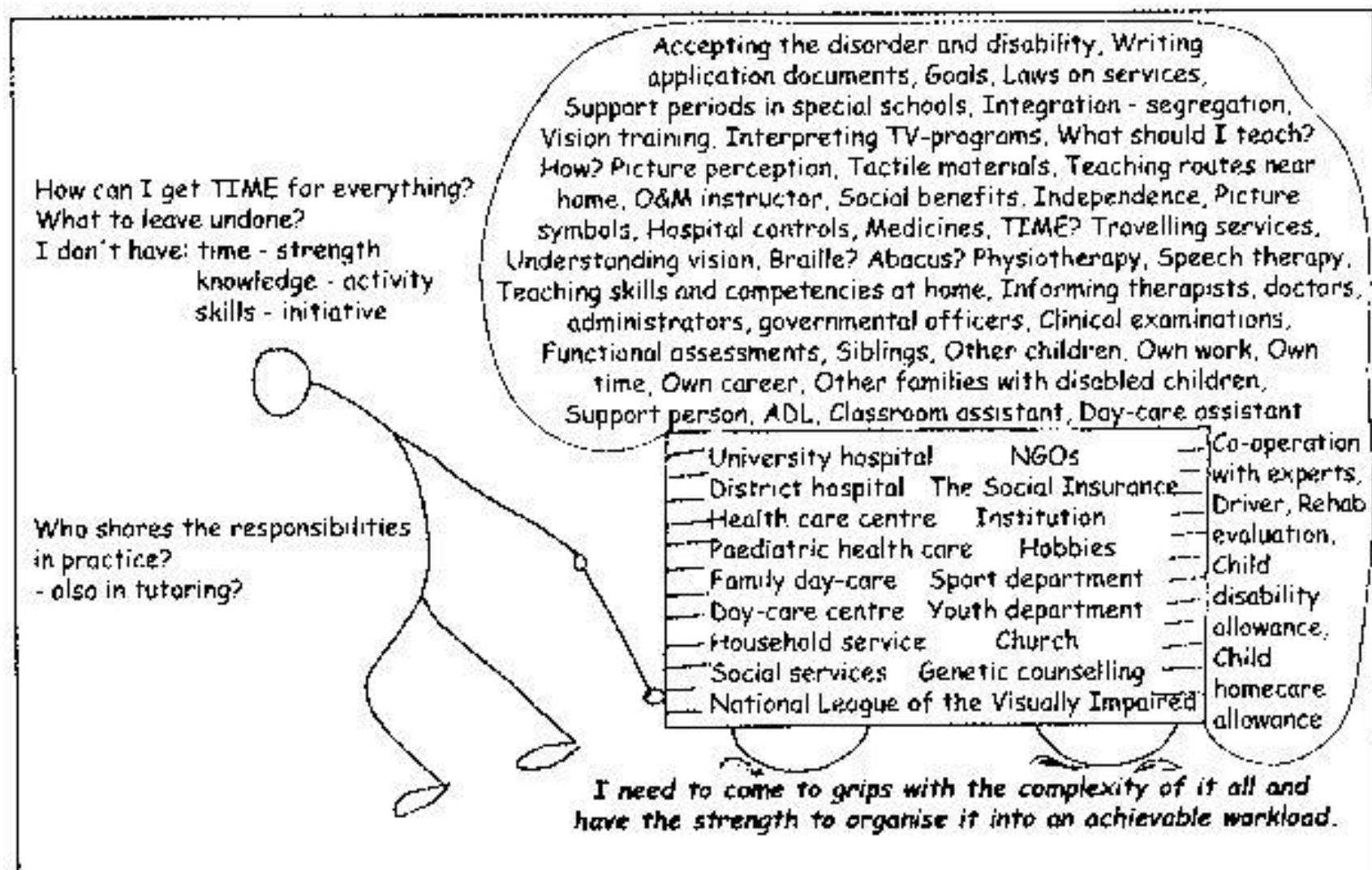


Å møte barn og ungdom som har en sjelden diagnose som medfører økende fysisk funksjonstap

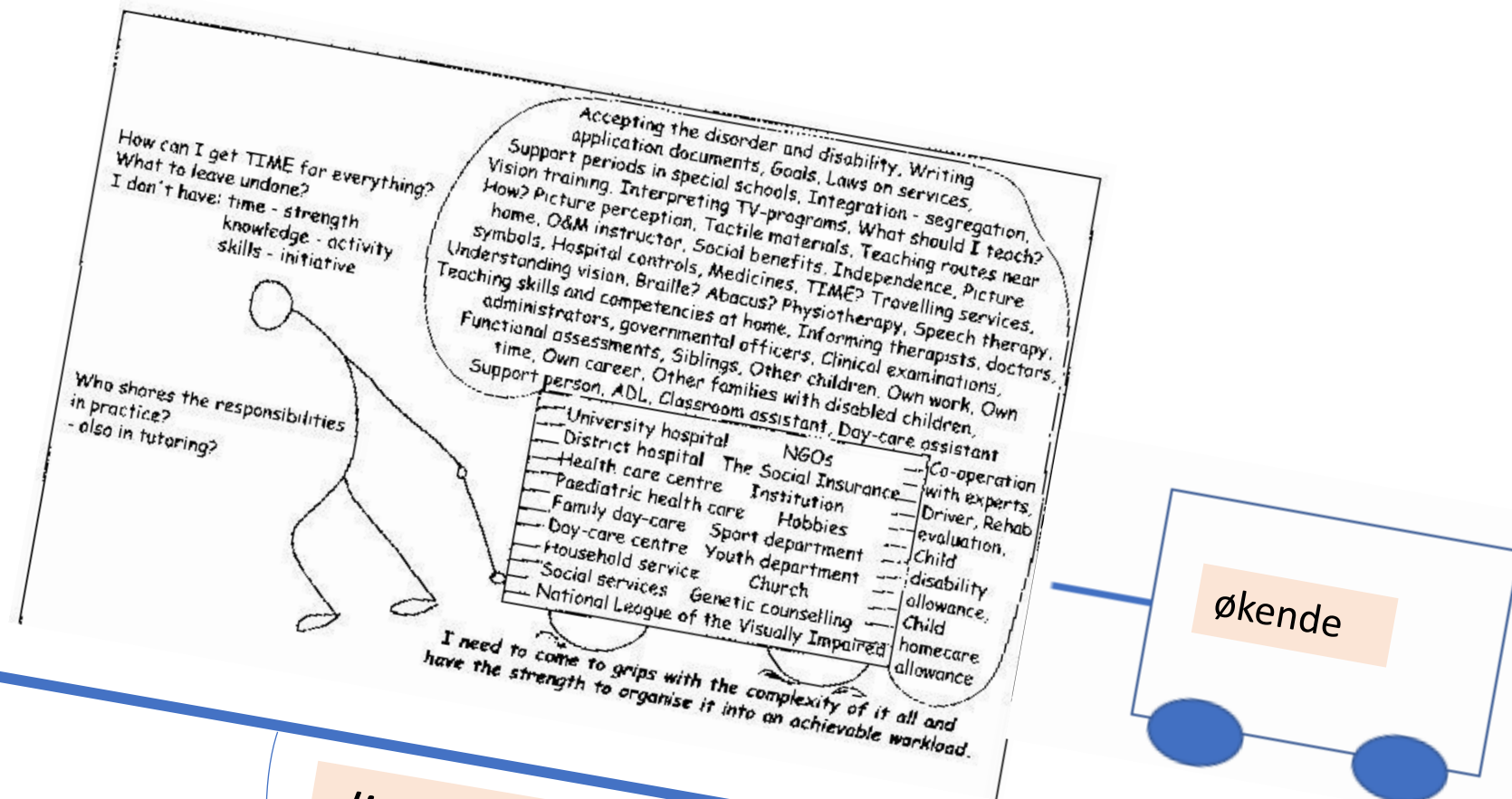
Medisinske aspekter – mine erfaringer

Øivind Kanavin lege

oka@frambu.no



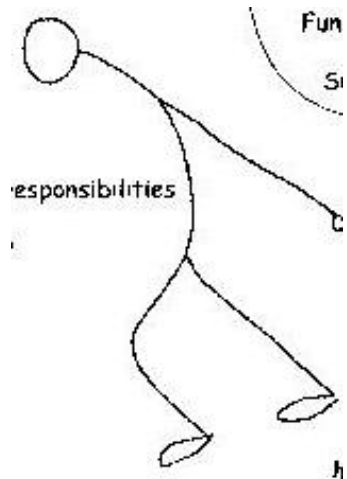
Fra en lærebok i øyesykdommer



diagnose - kunnskap
samhandling - planer

Personen

«Vanlig barn/ungdom
som ønsker å leve et
vanlig liv»



Sykdommen

En *sjelden* sykdom med økende
fysisk funksjonstap:

FA, AT, DMD, MPS IVA, mfl.

«Faller utenfor fagfolks
kunnskapsunivers»

Kva vil ungdomen?

- Vere frisk
- Leike og gjere det det har lyst til
- Ha det moro og vere glad og ikkje tenkje så veldig på framtida
- Ha vener rundt seg og gjere det same som dei (halde følgje med årskullet)

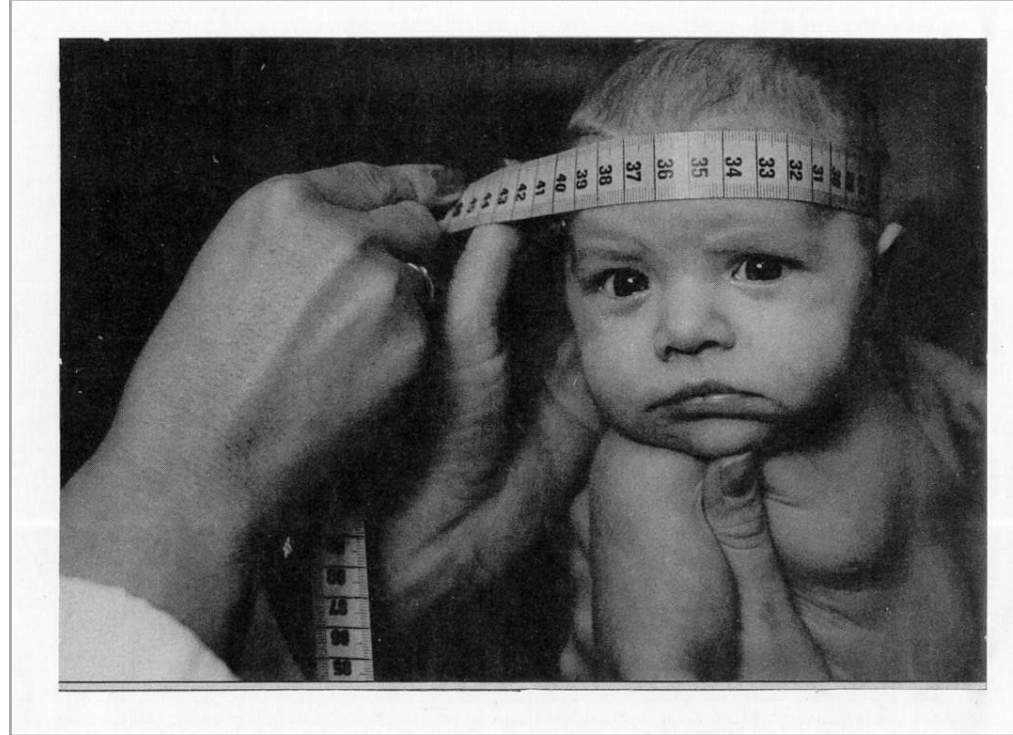
Mykje nødvendig oppfølging ser ut som styr og heft for barnet

Nødvendig å gjere om daglege rutinar til leik

Når vi snakker om sykdommen.....?

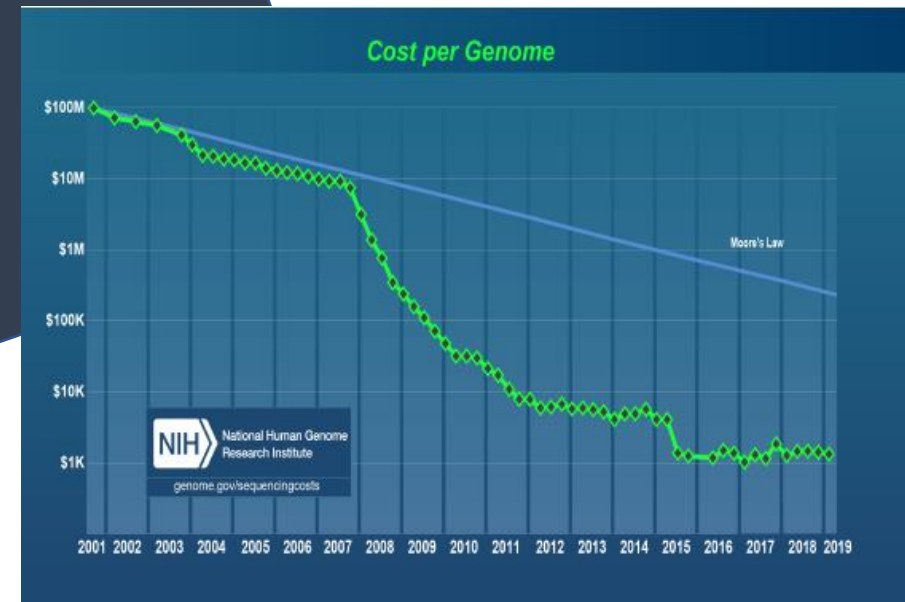
F.A., A.T., MPSIVA, DMD, med flere

- *Årsaksrettet behandling mangler*
- *Lite erfaring - kunnskap - få retningslinjer*
- *Hele personen rammes kroppslig og mentalt*
- *Økende symptomer over tid, med tap av ferdigheter og autonomi – endring!*
- *Forventet redusert levetid*



*“oversette en medisinsk tilstand
til best mulig funksjon og livskvalitet”*

diagnose



Alltid et rom
for håp!

planer

spirit,
yrkesstolthet,
kvalitet, kultur

hva kan
gjøres noe
med?

empowerment

diagnosespesifikk
kunnskap

naturlige
forløp

arv / skyld

kommunika
sjon

behandling

være i
forkant

Duchenne
Muskeldystrofi

Ataksia
telangiektasia

Friedreichs ataksi

Mukopolisakka-
ridose type IVA
Morquio

Andre.....

Nasjonal faglig retningslinje for palliasjon til barn og unge uavhengig diagnose

Med banrepalliasjon menes lindrende behandling av barn (0-18 år).

Palliasjon til barn er uavhengig av barnets diagnose og starter når barnet har fått konstatert en alvorlig livstruende eller livsbegrensende tilstand.

Denne nasjonale faglige retningslinjen er en del av dette arbeidet, og er ment å skulle bidra til å forene, styrke og utvikle faggruppene som arbeider i dette fagfeltet, og sikre kvalitet.

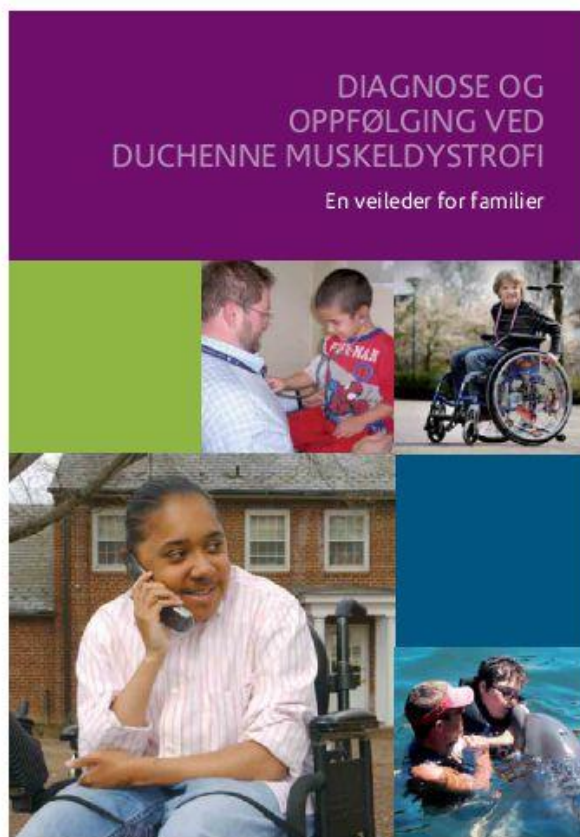
The screenshot shows the official website of the Norwegian Directorate of Health (Helsedirektoratet) for the national guideline on palliative care for children and adolescents. The page is in Norwegian and features a dark blue header with the organization's logo and name. A search bar is present in the top right corner. Below the header, the title 'Palliasjon til barn og unge' is prominently displayed, followed by the subtitle 'Nasjonal faglig retningslinje for palliasjon til barn og unge uavhengig diagnose'. A small button labeled 'Innholdsfortegnelse' (Table of Contents) is located to the right of the title. Below the title, the page is divided into a list of sections, each with a right-pointing arrow indicating further content. The sections listed are: 'Grunnleggende barnepalliasjon, etikk og jus', 'Pasientforløpsmodell for barnepalliasjon', 'Pre- og perinatal palliasjon', 'Diagnose og erkjennelse av en livstruende eller livsbegrensende tilstand', 'Å leve med en livsbegrensende tilstand', 'Erkjennelse av at barnets død nærmer seg, terminalfase og død' (which is highlighted with a blue bar), and 'Symptomlindring av barn med en livsbegrensende tilstand'. The page also includes a search bar with the text 'Søk i retningslinjen' and a small search icon.

Review > [Lancet Neurol.](#) 2010 Jan;9(1):77-93. doi: 10.1016/S1474-4422(09)70271-6.

Epub 2009 Nov 27.

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management

Katharine Bushby¹, Richard Finkel², David J Birnkrant³, Laura E Case, Paula R Clemens, Linda Cripe, James Poysky, Frederic Shapiro, DMD Care Considerations Working Group



Kritisk informasjon Duchenne muskeldystrofi

Duchenne muskeldystrofi (DMD) er en alvorlig muskelsykdom der muskelsvekkelsen øker over tid. Hjertet blir også påvirket.

OBS: Noen DMD pasienter bruker høydose steroider.

Narkose

OBS: Risiko ved narkose! Respiratorisk og kardiell tilstand. Narkosegasser og nevromuskulære blokkere bør unngås. Bruk av intravenøse narkosemidler er som regel trygt. Må overvåkes etter narkose. Lokal bedøvelse og nitrogenoksid er trygt ved mindre inngrep.

Pustestøtte

Ved behov for O2-tilskudd må pasienten overvåkes.

Review > [Lancet Neurol.](#) 2018 Apr;17(4):347-361. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30025-5.

Epub 2018 Feb 3.

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management

David J Birnkrant¹, Katharine Bushby², Carla M Bann³, Benjamin A Alman⁴, Susan D Apkon⁵, Angela Blackwell³, Laura E Case⁶, Linda Cripe⁷, Stasia Hadjiyannakis⁸, Aaron K Olson⁹, Daniel W Sheehan¹⁰, Julie Bolen¹¹, David R Weber¹², Leanne M Ward⁸, DMD Care Considerations Working Group



Ataxia Telangiectasia

økende cerebellær ataksi fra 1-4 års alder
mange organer rammes
økt infeksjon og kreftrisiko

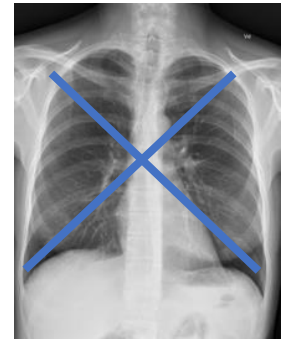
overlevelse til 20-30 års alder

Review > [Dev Med Child Neurol. 2017 Jul;59\(7\):680-689. doi: 10.1111/dmcn.13424.](#)

Epub 2017 Mar 20.

Ataxia-telangiectasia: recommendations for multidisciplinary treatment

Nienke J H van Os ¹, Charlotte A Haaxma ¹, Michiel van der Flier ², Peter J F M Merkus ³,



Friedreichs ataksi

- 5-15 års alder begynnende gangvansker, dårlig balanse

Økende:

- Afferent og cerebellær ataksi
- Spastisitet, perifer nevropati
- Talevansker
- Fotdeformiteter, skoliose
- Kardioomyopati, diabetes

Overlevelse til 40-50 års alder



REVIEW

Open Access

Consensus clinical management guidelines for Friedreich ataxia

Louise A Corben^{1,2}, David Lynch^{3,4,5}, Massimo Pandolfo⁶, Jrg B Schulz⁷, Martin B Delatycki^{1,8,9*} and On behalf of the Clinical Management Guidelines Writing Group

Table 1 List of topics included in the clinical management guidelines

1	Overview of Friedreich Ataxia
2	The neurological components of Friedreich Ataxia
2.1	Ataxia
2.2	Weakness
2.3	Neuropathy
2.4	Spasticity and muscle spasm
2.5	Restless legs
2.6	Mobility
2.7	Dysarthria
2.8	Dysphagia
2.9	Vision
2.10	Bladder function
2.11	Bowel function
2.12	Sexual function
2.13	Audiological function
2.14	Cognition
2.15	Rehabilitation
3	The heart, cardiovascular and respiratory systems in Friedreich Ataxia
3.1	The heart
3.2	Sleep
3.3	Pain management and anesthesia
4	Scoliosis
5	Diabetes Mellitus
6	Genetic Issues
7	Friedreich Ataxia due to compound heterozygosity for a <i>FXN</i> intron 1 GAA expansion and point mutation/insertion/deletion
8	Pregnancy issues
9	Quality of life issues
9.1	Overview of quality of life in Friedreich Ataxia
9.2	Mental health issues
9.3	Provision of wheelchairs and seating systems
9.4	Independence issues
9.5	Advance care planning and end of life
9.6	Palliative care
9.7	Potential medications/compounds for use in Friedreich Ataxia

Hvem har kompetanse?



Fra venstre: Magnus Dehli Vigeland, Jeanette Aimee Koht, Anne Kjersti Erichsen, Iselin Marie Wedding, Siri Lynne Rydning, Kaja K. Selmer, Piotr Sowa, Paul H. Backe, Hanne S. Hjorthaug og Ying Sheng. Foto: Øystein Horgmo, Universitetet i Oslo.

Habiliteringstjenester
Kompetansesentre, NMK / EMAN
Rikshospitalet
Videonettverksmøter

Nordisk samarbeid
European reference centers
Nasjonale - Internasjonale
pasientforeninger

PS: Spør oss!

Videonettverksmøte arvelige bevegelsesforstyrrelser drevet av Nevrologer på OUS , støtte fra Frambu.
Møter 2 ganger i halvåret:
Kasustikker, nytt om diagnostikk, genetisk testing, behandling med mer

Hei alle sammen,

Neste uke er det ny nasjonal videokonferanse i Muskelnettverket **18/2-21 kl 12.10-15.00**

Programmet ser per i dag slik ut:

- 1) Kl 12.10 - Vi kobler oss på
- 2) Kl 12.15 - Oppdatering rundt Spinraza og behandling v/Sean og Magnhild, OUS
- 3) Kl 12.25 - Oppdatering rundt behandling av Duchenne v/ Magnhild, OUS
- 4) Kl 12.35 - Kostholdsråd og fysisk aktivitet ved periodiske paralyser-hva sier litteraturen?
Gjennomgang av en oversiktsartikkel som antagelig snart publiseres fra Nevromuskulært Kompetansesamarbeid (tidligere NMK-samarbeidet) v/Marianne og Natasha, OUS/Frambu
- 5) Kl 13.00 - Genpanel for nevrologiske sykdommer ved OUS v/Linda, OUS
- 6) Kl 13.20 - Kasuistikk v/ Trine og Linda, OUS
- 7) Kl 13.40 - Oppdatering angående Muskelregisteret ved Kai Ivar, UNN



Bilder: Frambu fotoarkiv og Vimizim

Morquio syndrom MPSIVA rammer skjelett og bindevev.





Research | [Open Access](#) | [Published: 13 June 2019](#)

Recommendations for the management of MPS IVA: systematic evidence- and consensus-based guidance

[Mehmet Umut Akyol](#), [Tord D. Alden](#), [...] [MPS Consensus Programme Co-Chairs](#)



Treger vi enda flere planer?

- Hvilke muligheter / begrensninger ligger i dagens situasjon?
- Hva er vi redde for?
- Hva trengs for å takle akutte situasjoner?
- Hvilke instruksjoner er nødvendige?

Beredskapsplan f or pasient:

oppdatert dato:.....

(Godkjenning / gjennomsyn av foreldre)

.....

Innhold:

- Viktige telefonnummer
- Beredskapsplan ved akutte hendelser
- •Erklæring fra lege (til bruk for ambulansepersonell)
- •Cardex kort
- •Vedlegg: Viktige telefonnummer til ambulanse, sykehus, foreldre, styrer avlastningsbolig, skole, SFO, andre..
- Viktige telefonnummer:

Opplysninger til ambulansepersonell:

Vedrørende pasient:.....

- Pasienten har en avleiringssykdom type
- Det anmodes om en legebemannet ambulanse dersom det skulle oppstå en livstruende tilstand
- Dette ut fra at pasienten er vanskelig å gi frie luftveier av flere grunner:
 - endrede anatomiske forhold i nakke (fare for subluksasjon ved hyperekstensjon i nakken) og kjeve som gir begrenset bevegelse.
 - stor tunge som lett kan falle bakover og blokkere svelget.
 - trange anatomiske forhold grunnet avleiringer i vev rundt luftrørene.
 - myke luftrør.
 - Luftveiene blokkeres lett av sekresjon.
- Bruk av svelgtube anbefales
- Varsom med hyperekstensjon av nakken ved intubering
- (Instruks vedrørende videre behandling på sykehus finnes i journal på XX sykehus telefon...)

Dato:

Behandlende leges underskrift.....

Identifying the wide spectrum of Morquio A presentations

Nonclassical musculoskeletal presentations can include^{1,3}:

Height frequently >140 cm



Hip stiffness and/or pain as the primary presenting symptoms



Presence of skeletal abnormalities, which are often not evident on examination



In an international registry, 1 out of 4 patients with Morquio A has a nonclassical phenotype.⁶

VS

Classical musculoskeletal presentations can include^{1,3,5}:

Height typically <120 cm



Presence of skeletal abnormalities, which are often evident on examination



Chest abnormalities



Genu valgum



Presence of hypermobility



Bilde fra Vimizim.com

personen



Frambu
fotoarkiv

oss



skape tillit!
kontinuitet-forutsigbarhet
søk råd
vær flere om det
å være føre var
anerkjenn!
realitetsorientering

sykdommen



Fra Thoracic key: Courtesy dr,R.M: Pascuzzi

*Mine råd –
noe som hjelper*

- En fastlege som er informert og interessert
- En beskrivende legeattest !
- Bruk av elektronisk journal

Takk for oppmerksomheten!
