

NMiS Workshop

Örebro

14 november 2013



Program

- NMiS – syfte och bakgrund
- NMiS – aktuell statistik
- Genomgång av det nya registret
- Hur går vi vidare?
- Nationell screening av LGMD
- Nytt om FSHD
- Rapport från TREAT-NMD
- Läkemedelsstudier
- Rapport från Dystrofia Myotonica-möten



NMiS

- Startkapital från Stiftelsen för Muskeldystrofiforskning
- RegisterCentrum Syd i Lund
- Planeringsstart 2009
- Dystrofinopati första diagnos modulen
- Första posten registrerades juni 2011
- Bidrag från Socialstyrelsen 2011, 2012 och 2013



Registrets syfte

- 1 Identifiera patienter som kan komma ifråga för behandling
- 2 Kvalitetssäkring av omhändertagandet enligt de riktlinjer som framgår ur consensusprogrammen,
(gäller för närvarande Duchennes MD, Dystrofia myotonica och SMA)
- 3 Möjligheter till forskning kring enskilda muskelsjukdomar.



Styrgrupp

- Björn Lindvall Örebro registerhållare
- Marie Lokander Örebro registersamordnare
- Tomas Börsbo Stockholm
- Olof Danielsson Linköping
- Ulrika Edofsson Göteborg
- Anne-Berit Ekström Göteborg
- Anna-Karin Kroksmark Göteborg
- Christopher Lindberg Göteborg
- Lars Palmér Umeå
- Thomas Sejersen Stockholm
- Inger Johanne Thuestad Malmö
- Mar Tulinius Göteborg
- Fredrik Rundquist patientrepresentant



NMiS

- Register för ärftliga neuromuskulära sjukdomar
- Stigande antal diagnoser
- Aktiva medlemmar
 - Barnkliniker
 - Habiliteringskliniker
 - Neurologkliniker
 - Vuxenhabiliteringskliniker
 - Primärvården?



Nätverk

- Nationellt nätverk för neuromuskulära sjukdomar hos barn
 - Möten årligen
- Skandinaviskt nätverk (Brickless)
 - Möten årligen
 - Svarat för framtagandet av konsensusprogram för Duchenne, Dystrofia myotonica och SMA
- SNEMA – Svenska NEuroMuskulära Arbetgruppen
 - Möten årligen
 - Vårdprogram för olika sjukdomar

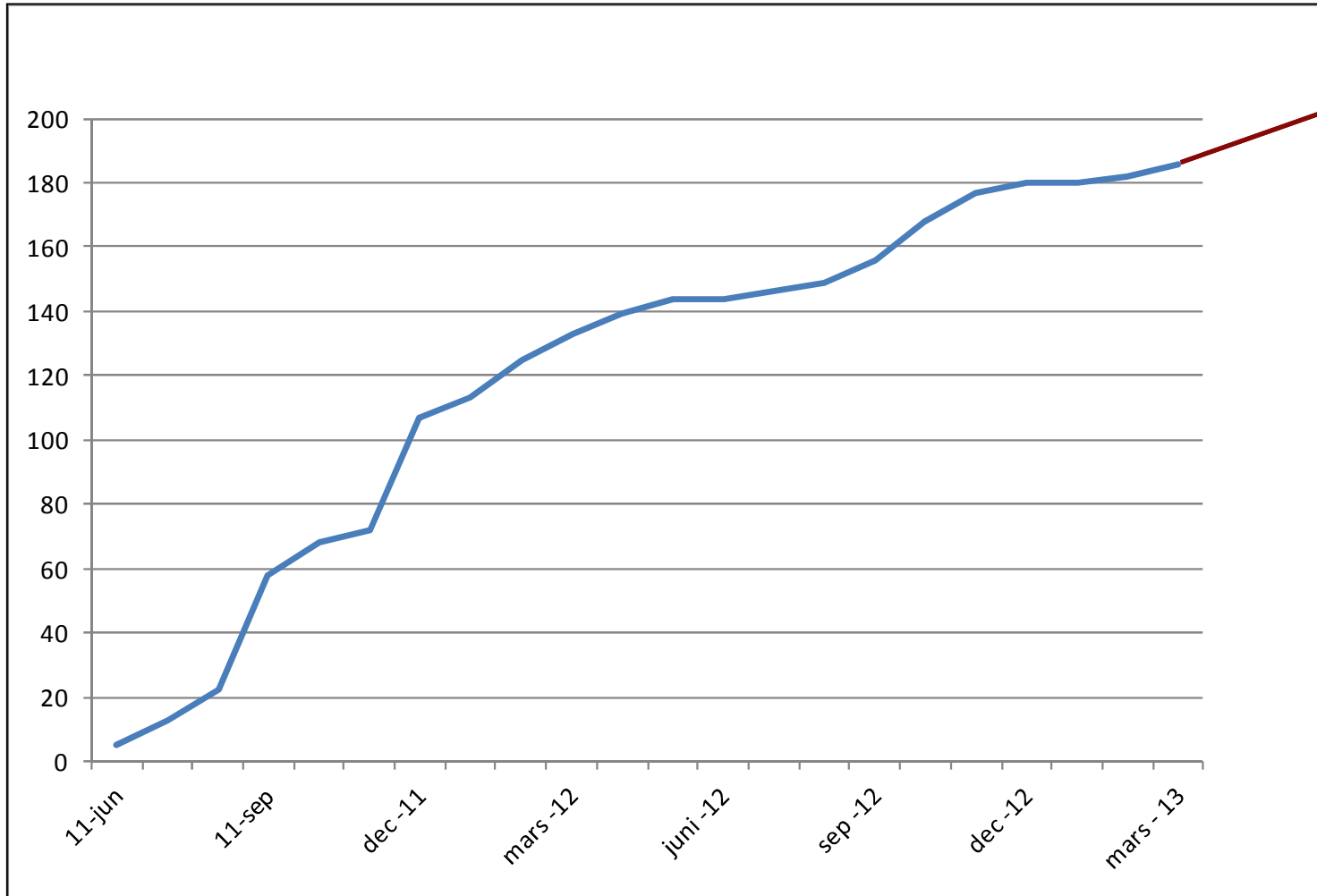


NMiS mars-november 2013

- Omarbetning för att inkludera fler diagnoser
 - Muskeldystrofier
 - Dystrofinopatier
 - Dystrofia myotonica
 - LGMD
 - Facioskapuloperoneal md
 - Kongenital myopati
 - Jonkanalssjukdomar
 - Welanders myopati
 - SMA
- Testning och validering mars-juli 2013
- Överflyttning av tidigare data augusti-september2013
- Nystart september 2013



Antal registrerade patienter



NMiS

november 2013

- 202 registrerade poster
- 53 behöriga användare
- 17 (av 21) landsting



Deltagande landsting november 2013

• Stockholms läns landsting	26
• Uppsala läns landsting	4
• Östergötlands läns landsting	0
• Jönköpings läns landsting	3
• Kronobergs läns landsting	3
• Blekinge läns landsting	2
• Skånes läns landsting	24
• Västra Götalands läns landsting	41
• Örebro läns landsting	66
• Västerbottens läns landsting	9
• Jämtlands län landsting	3
• Västernorrlands läns landsting	11
• Norrbottens läns landsting	5
• Gävleborgs läns landsting	1
• Hallands läns landsting	2
• Kalmar läns landsting	1
• Värmlands läns landsting	1



Diagnoser

	<u>2012</u>	<u>2013</u>
• Dystrofinopatier	123	139
– Duchenne	106	105
– Becker	14	14
– Anlagsbärare med spt	2	2
– Anlagsbärare utan spt	1	1
– Ospecificerade	0	17
• LGMD	17	23
• Dystrofia myotonica	12	27
• FSHD	-	4
• Kongenital myopati	2	2
Welanders myopati	-	4
• Jonkanalssjukdom	-	1
• Spinal muskelatrofi	2	2



Riktlinjer Duchennes muskeldystrofi (1)

Möjliga kvalitetssäkringsparametrar

- Kontroll 1/år hos specialistläkare
- Diagnos
 - Kliniska symtom
 - CK >10x normalvärdet
 - Muskelbiopsi
 - DNA-analys
 - Hereditet
- Medicinsk behandling
 - Steroidbehandling
 - Kontroll av BT, B-glu, s-Na, s-K, vikt och längd



Riktlinjer Duchennes muskeldystrofi (2)

Möjliga kvalitetssäkringsparametrar

- **Hjärtfunktion**
 - UKG årligen efter 12 års ålder
 - Vid cardiomyopati (EF<55%) behandling med ACE/betablockad
 - Medicinsk behandling vid tecken på hjärtsvikt
- **Andningsfunktion**
 - Vitalkapacitet mäts årligen
 - Nattlig mätning om VC<50%
 - CPAP om VC<50%
 - Hostmaskin
 - Vaccination rekommenderas vid respiratorisk insufficiens
- **Sjukgymnastik/arbetsterapi**
 - Bedömning 1-2ggr/år beroende på utveckling
 - Kontakt med specialutbildad terapeut
 - Tillrättalagd intervention



Riktlinjer Duchennes muskeldystrofi (3)

Möjliga kvalitetssäkringsparametrar

- Skelettutveckling
 - **kontroll vid behov** och konsultation av ortopedkirurg
- Nutrition
 - **vikt bör kontrolleras 1-2 ggr/år (eventuellt oftare)**
 - Dietistkontakt vid behov
- Tandvård
 - bör träffa specialisttandläkare
 - Förebyggande åtgärder
 - Utprovning av hjälpmedel
- Vuxna patienter
 - **Årliga kontroller hos neurolog, kardiolog, lungläkare** samt rehabklinik
 - Årligt hembesök av tvärfackligt team
 - Årlig weekend eller veckokurs



Riktlinjer Spinal muskelatrofi (1)

Möjliga kvalitetssäkringsparametrar

- **Kontroll 1/år**
 - hos specialtläkare
 - Hos lokalt habiliteringsteam
- **Diagnos**
 - Kliniska symtom
 - Diagnos enligt ENMC-kriterier
 - DNA-analys
- **Genetik**
 - Diagnosen bör bekräftas genetiskt
 - Genetisk rådgivning till föräldrar
 - Prenataldiagnostik vid behov



Riktlinjer Spinal muskelatrofi (2)

Möjliga kvalitetssäkringsparametrar

- **Andningsfunktion**
 - Regelbunden bedömning (var 3-6-12 mån efter behov)
 - Andningsgymnastik
 - Rensugning
 - Antibiotikaproylax vid behov
 - Pneumococcvaccination
- Sjukgymnastik/arbetsterapi
 - 1-2 ggr/år beroende på ålder
- **Ortopedkirurgisk bedömning**
 - Scoliosbedömning var 6-12 mån
 - Kontroll avseende ryggsformiteter
 - Operation innan deformiteten är för stor



Riktlinjer

Spinal muskelatrofi (3)

- Mun och tandvård
 - Regelbunden bedömning av tandvårdsteam
 - Förebyggande åtgärder
 - Individuell utprovning av hjälpmedel
- Psykosocialt stöd
 - Tidig och regelbunden stöttning



Aktuell statistik (1)

- Genetik
 - Dystrofinopatier 108/139
 - Dystrofia myotonica 8/27
 - LGMD 18/23
 - Kongenitala myopatier 1/2
 - Welander 1/4
 - SMA 1/2



Aktuell statistik (2)

- Muskelbiopsi utförd
 - Dystrofinopatier 80/139
 - Dystrofia myotonica 3/27
 - LGMD 9/23
 - FSHD 1/2



Aktuell statistik (3)

- Besöksnoteringar finns på

76/202



Frågor att tänka på

- Nya diagnoser
- Nya moduler
- Hur ska man öka täckningsgrad?
- Lokal täckningsgrad?
- Engagera vuxenkliniker



Flödesschema för de olika formulären

