

Folketinget – Sundhedsudvalget

Christiansborg, den 11. juli 2007

Til

udvalgets medlemmer og stedfortrædere.

Referat af udvalgets studierejse til Svensk Rett Center 22. til 23. april 2007.

Vedlagt referat af udvalgets studierejse til Svensk Rett Center i Östersund, Sverige den 22. til 23. april 2007.

Materiale modtaget i forbindelse med besøget kan udlånes/rekvireres ved henvendelse til sekretariatet.

Med venlig hilsen
Liza Christensen,
udvalgssekretær.

Referat af udvalgets studierejse til Sverige den 22. til 23. april 2007.

Deltagere:

Birthe Skaarup (DF), formand
Preben Rudiengaard (V), næstformand
Karen J. Klint (S)

Udvalgssekretær Liza Christensen

Formål med rejsen

Formålet med studierejsen var at få nærmere information om den højt specialiserede udredning og behandling m.v. af patienter med Rett Syndrom (sjælden diagnose), som foregår på Svensk Rett Center i Östersund.

Udvalget skulle endvidere høre nærmere om grundlaget og mulighederne for et nordisk samarbejde i forhold til denne patientgruppe. Centret har fået bevilget midler gennem Nordisk Råd til et projekt, der skal kortlægge mulighederne for at gøre centret tilgængeligt for hele Norden. Centret har i juni 2007 publiceret udkast til rapport om projektet under Nordisk Råd, som blev præsenteret på en konference den 12.-13. juni 2007. I øjeblikket er der en høringsrunde i gang, hvor foreninger og forskere har frist til den 31. juli 2007 til afgivelse af bemærkninger. Herefter ventes endelig rapport afleveret til Nordisk Ministerråd i slutningen af august 2007. Udvalget vil få tilsendt kopi af den endelige rapport.

Formålet var tillige at få en nærmere orientering om samarbejdsmulighederne mellem Svensk Rett Center og Danske Center for Rett Syndrom. Det danske center har fået bevilget satspuljemidler for en 4-årig periode fra 2007-2010 og er under oprettelse.

Forskellige repræsentanter fra Svensk Rett Center holdt oplæg for udvalget, ligesom udvalget fik en rundvisning på centret med mulighed for konkret at følge en gruppe patienters udredningsforløb m.v. på centret. Endvidere holdt repræsentanter for Det Danske Rett Center og Den Danske Forældreforening oplæg for udvalget om bl.a. det danske centers kommende funktion og forventninger til samarbejdet med Svensk Rett Center. Udvalget mødtes endvidere med svenske politikere fra Landstinget i Jämtland.

Patienter med Rett Syndrom

Rett Syndrom (RTT) er en sjælden sygdom. Der diagnosticeres kun ganske få nye tilfælde om året i Danmark. Sygdommen er en medfødt neurologisk sygdom, der næsten udelukkende optræder hos piger. Først efter identifikationen af MECP2-genet er der fundet enkelte drenge med sikker diagnose.

Kendskabet til og viden om RTT er begrænset, hvilket bl.a. skyldes sygdommens korte historie (kendt siden 1983) og lave forekomst.

Den klassiske form for RTT har et karakteristisk forløb navnlig de første ti år af patientens liv. Efter en periode med tilsyneladende normal udvikling stagnerer denne og følges siden hen af tab af psykomotoriske færdigheder og kontakt.

Herefter er tilstanden relativt stabil en del år, men lidt efter lidt sker alligevel en forringelse af specielt de motoriske færdigheder. Sygdomsudviklingen ved klassisk RTT følger et karakteristisk mønster, som har gjort det muligt at opstille kliniske kriterier, som skal være opfyldt, for at diagnosen kan stilles. RTT forløber over fire stadier. Efter en tilsyneladende normal start i livet viser sygdommen sig ved 15 mdrs. til 2 års alderen, men diskrete tegn kan nogen gange opfattes allerede ved 6 mdrs alderen. Patienter med Rett Syndrom opnår ofte en gennemsnitslevealder eller mere.

Personer med Rett Syndrom

- har en udviklingsforstyrrelse,
- har ofte et intensivt kontaktsøgende blik,
- har store kommunikationsbesværligheder,
- kan sjældent gøre opmærksom på sine behov på normal vis,
- er langsomme til at tage imod information, reagere og handle,
- behøver tilsyn, hjælp og assistance,
- har ofte stor glæde af musik, som også kan have indvirkning på motivation, koncentration og afslapning,
- behøver kontinuerlig hjælp til at opretholde de funktioner de har intakt.

Syndromet indebærer en kombination af svære funktionsforstyrrelser, f.eks. tab af tale- og sprogudvikling, besvær med at styre bevægelser, rygproblemer, forstyrrelser af det autonome nervesystem. Patienterne er også mentalt handicappede, men man har meget vanskeligt ved at vurdere præcist hvor meget.

Til sygdomsbilledet hører endvidere også ofte epilepsi og/eller epilepsilignende anfald, idet flere patienter dog tilsyneladende fejlagtigt har fået stillet diagnosen epilepsi med deraf følgende fejlmedicinering og forværrelse af deres tilstand. De autonome bedømmelser har

imidlertid medvirket til bedre muligheder for afdækning af, hvorvidt patienten rent faktisk lider af epilepsi.

Årsager til og diagnostik af Rett Syndrom

I dag anser man RTT for at være forårsaget af en udviklingsdefekt af hjernen. Styringen af de forskellige funktioner, som hjernen kontrollerer, fungerer dårligere ved RTT end normalt.

I 1999 identificerede man det gen, der i defekt (muteret) form kan medføre RTT – MECP2-genet. Det er forandringer (mutationer) af MECP2-genet på x-kromosomet, der forårsager sygdommen. Genet - MECP2 – regulerer aktiviteten af mange andre gener og er af største betydning for en normal udvikling. Mutationer af dette gen forårsager forstyrrelser af normal tilvækst af nerveceller i det centrale nervesystem. Fundet af genet anses som et stort fremskridt i forhold til mulighederne for at diagnosticere og for forståelsen af syndromets biologiske baggrund. Hos en del piger med klinisk diagnosticeret RTT har der dog ikke kunnet påvise nogen mutation af MECP2"-genet. Diagnosticering sker ud fra kliniske kriterier.

Hos patienterne ses specifikke forstyrrelser af udviklingsprocesser i hjernen og hjerne-stammen, som har konsekvenser for bl.a. det centrale og autonome nervesystem. Det er disse konsekvenser for nervesystemet, som resulterer i de mange symptomer.

Den bagvedliggende årsag til Rett Syndrom er en forstyrrelse i hjernen/det centrale nervesystem, men man ved endnu ikke præcist, hvorfor/hvordan fejlen/forstyrrelsen opstår.

Der forskes intensivt for en fuldstændig kortlægning af årsagerne til Rett Syndrom.

Sygdommens hyppighed

Undersøgelser har vist, at én ud af ca. 10.000 piger vil udvikle RTT. Det svarer til, at ca. 3-4 nyfødte danske piger om året vil have RTT. Der er i Danmark diagnosticeret 108 piger/kvinder i alderen 2-79 år samt 1 dreng. I Sverige er tallet ca. 230, hvilket er en større hyppighed end i Danmark. Da der ikke er grund til at tro, at hyppigheden er mindre i Danmark end i Sverige, kan det betyde, at en del danske patienter er udiagnosticerede.

Behandlingsmuligheder

Der findes endnu ikke nogen mulighed for at behandle/forebygge RTT, men visse symptomer/følger kan behandles og komplikationer forebygges ved rigtig træning og hjælpemidler m.v.

Det er nødvendigt med indgående undersøgelser og analyser af symptomer og funktioner hos den enkelte patient med sigte på fastlæggelse af en individuel behandling.

Både udredning, behandling og støtte kræver tværfaglig og koordineret indsats.

Autonome bedømmelser

RTT tilbyder undersøgelser af den centrale kontrol af det autonome nervesystem ved Rett Syndrom.

Gennem en ny teknik, udviklet af Dr. Peter Julu, neurofysiolog ved bl.a. Imperial Hospital i London, kan man måle vigtige forløb/processer i de nerver, som kontrollerer funktioner i hjerte og lunger.

Den autonome undersøgelse skal bl.a. kunne skabe indsigt i, hvor effektivt nerveceller i hjernestammen kontrollerer åndedrættet, og hvordan hjertet klarer åndedrætsforstyrrelser.

Ved en autonom bedømmelse sidder patienten i en stol og får elektroder på brystet og en fingermanchet, som aflæser blodtryk og puls for hvert pulsslæg. Endvidere måles bl.a. åndedrættets frekvens og mønster og kuldioxidindhold i blodet.

Endvidere får patienten en hætte på hovedet, hvor der er elektroder, der fører over til et EEG-apparat. Herved kan man bl.a. se, om det er epileptiske anlæg, som lægger bag noget af det, der registreres fra åndedrættet og herte-/karsystemet.

Alle målinger registreres samtidig med patienten videofilmes, og det gør det muligt at se nærmere på hvad det er der sker inde i patienten (i nervesystemet m.v.), når der kommer reaktioner fra patienten i form af f.eks. kramper.

Undersøgelsen varer ca. en time og skulle ikke være forbundet med ubehag for patienten.

Svensk Rett center

Svensk Rett Center er et nationalt center med tre overordnede funktioner som specialist-klinik , forsknings- og udviklingsenhed og videnscenter.

På centret arbejder der personale med flerprofessionelle kompetencer med det formål at søge at møde de komplicerede og specifikke behov, som Rett Syndrom indebærer. Således har centret bl.a. læger, ortopæder, musikterapeuter og en socialrådgiver ansat.

Omkring halvdelen af centrets ressourcer går til forskning.

Herudover kommer der periodevis patientgrupper med henblik på udredning og diagnostisering, autonome bedømmelser og for rådgivning om behandling af symptomer, støttetiltag m.v.

En udredningsuge for patienten incl. to ledsagere koster ca. 100.000 sv.kr. og en autonom bedømmelse af 2 dages varighed 50.000 sv.kr. Dertil kommer transportomkostninger.

P.t. har centret 60-70 patienter om året.

Centret modtager primært svenske patienter til udredning, men der kommer også patienter fra andre lande, herunder har et mindre antal danske patienter været inviteret til en udredningsuge på centret.

Centret har kapacitet til at behandle alle de nordiske patienter, idet det dog forventes at kræve en vis udvidelse af medarbejderstaben.

Omvisning/praktisk på centret

Udvalget havde under sit besøg på centret lejlighed til at overvære den konkrete udredning/behandling af tre patienter.

Udvalget fulgte således det konkrete arbejde med patienterne, som bl.a. bestod i medicinsk/neurologisk specialistbedømmelse, motorisk bedømmelse, samspil, kommunikation og koncentration i musik og andre sammenhænge, bedømmelse af formåen til deltagelse i forskellige aktiviteter og bedømmelse af hjælpemiddelbehov.

Udover arbejdet med den enkelte patient bidrager centret også med information og vejledning til de to pårørende, som ledsager patienten - Bl.a. om, hvordan man kan arbejde med at bevare og udvikle patientens færdigheder m.v.

Udredningsugen skal for den enkelte patient munde ud i forslag og anbefalinger til en individuel behandlingsplan.

Under besøget var en drøftelse af relevansen af, at patienten kunne komme mere end én gang på centret, så der blev mulighed for at foretage en evaluering af, hvorvidt foreslåede/igangsatte tiltag virkede efter hensigten. Dokumentation for effekten af indsatsen/behandlingen er vigtigt dels af hensyn til forskningen, men naturligvis også i forhold til politisk stillingtagen og bevilling af midler.

Svensk Rett Centers projekt under Nordisk Råd

Svensk Rett Center har gennem Nordisk Ministerråd fået bevilget 75.000 kr. til støtte til et projekt, der har til formål at kortlægge forudsætningerne for at gøre Svensk Rett Center tilgængeligt for hele Norden. Projektet blev startet i 2006 og afsluttes i år.

Centret har i juni 2007 publiceret udkast til rapport om projektet under Nordisk Råd, som blev præsenteret på en konference den 12.-13. juni 2007. I øjeblikket er der en høringsrunde i gang, hvor foreninger og forskere har frist til den 31. juli 2007 til afgivelse af bemærkninger. Herefter ventes endelig rapport afleveret til Nordisk Ministerråd i slutningen af august 2007. Udvalget vil få tilsendt kopi af den endelige rapport.

For nærmere projektbeskrivelse henvises til bilag 1.

Dansk Center for Rett Syndrom samt samarbejde og skilleflader i forhold til det svenske center

Dansk Center for Rett Syndrom

På forslag fra Socialministeriet er der bevilget satspuljemidler til oprettelse af Dansk Center for Rett Syndrom. Satspuljemidlerne er bevilget for en 4-årig periode med 1,8 mio. kr. hvert år i årene 2007-2010. Centres leder er overlæge Jytte Bieber, der er ekspert i Rett Syndrom og som har indgået i tæt samarbejde med det svenske center. Jytte Bieber var til stede under udvalgets besøg på det svenske center og gav en nærmere information om det kommende danske center, som er under opstart.

Der henvises for nærmere information om de bevilgede satspuljemidler til bilag 2.

Samarbejde og skilleflader mellem det danske og svenske center.

For så vidt angår de behov, som danske Rett Syndrom patienter og deres familier har i forhold til det danske center henholdsvis det svenske center, henvises til bilag 3, udfærdiget af Landsforeningen Rett Syndrom.

For så vidt angår fordelingen af opgaver vedrørende danske patienter med Rett Syndrom mellem det danske og det svenske center henvises til bilag 4, udfærdiget af Jytte Bieber Nielsen.

Sammenfattende kan siges, at det danske center vil være af noget mindre målestok end det svenske center, og ikke kan forventes at levere den samme tværfaglige indsats som det svenske center. Det danske center vil have stort fokus på forskning og vil endvidere f.eks. kunne medvirke til at vurdere, hvilke patienter, der kan have behov for/nytte af eventuelt at komme til udredning/bedømmelse på det svenske center.

Sammenfatning fra udvalgsdelegationen

Udvalgets repræsentanter finder det – med henvisning til den lille patientgruppe, som patienter med Rett Syndrom udgør - yderst positivt, at der samarbejdes på tværs af de nordiske lande i både test og udredning af den enkelte patient og ser i forhold til videns- og erfaringsopsamling gode samarbejds muligheder.

Personer udvalget mødtes med under besøget

Personer med tilknytning til Svensk Rett Center

Aronsson, Thomas, Ekonom
Bergström-Isacsson, Märith, Musikterapeut
Hamner, Eva, Läkarsekreterare/ass
Jochym-Nygren, Magdalena, Logoped
Jönsson, Kjell, Verksamhetschef
Lagerkvist, Bengt, överläkare
Larsson, Gunilla, Leg Sjukgymnast
Lewander Anders, Kommunikationsstrateg
Nyström, Gun-Marie, Boendevärd
Qvarfordt, Inga, Arbetsterapeut
Wesslund, Birgitta, Kurator
Witt Engerström, Ingegerd, Barnneurolog/Hab.överläkare, MLA
Julu, Peter, Neurofysiolog, docent

Personer fra Danmark

Bieber Nielsen, Jytte, overlæge, leder for Det Danske Cebter for Rett Syndrom
Winnie Pedersen, formand for den danske Rettforening

Patienter

Udvalget fik endvidere lejlighed til at møde/følge tre piger/kvinder med Rett Syndrom, som var til udredning/behandling på centret, og deres ledsagere.

Politikere

Udvalget mødte endvidere følgende politikere fra Landstinget i Jämtland:

Landstingsrådet JanOlof Dahlin,
Landstingsfullmäktig Annelie Bengtsson

Endvidere deltog Medicinaldirektør Risto Pomoell fra det finske Social- og Sundhedsministerium i udvalgets program.