



Maleri laget av Jertrud Alise Eikås Eide



Barn og unge er vår framtid. Med gode muligheter for utdanning og egne valg på "veien videre" vil de aller fleste kunne oppnå sine ønsker for sitt bidrag i samfunnet. Dessverre gjelder ikke dette alle. I dette prosjektet tenker vi på Barn og Unge med Dystoni.



Prosjektet er støttet av  
**ExtraStiftelsen**  
Helse og Rehabilitering  
med  **EXTRA**-midler

**PROSJEKTNAMN: KARTLEGGING AV BARN OG UNGE MED DYSTONI**  
**SØKERORG: NORSK DYSTONIFORENING**

## Om ExtraStiftelsen Helse og Rehabilitering



ExtraStiftelsen Helse og Rehabilitering skiftet navn og logo 1. september 2010. Det tidligere navnet var Helse og Rehabilitering.

ExtraStiftelsen består av 27 helse- og rehabiliteringsorganisasjoner, som står bak TV-spillet Extra. Overskuddet fra spillet går til frivillige organisasjoners prosjekter innen forebygging, rehabilitering og forskning. Det er ikke nødvendig å være medlem av stiftelsen for å kunne søke om midler. Tildeling av midler fra overskuddet finner sted en gang i året, i november. Norsk Tipping er operatør for spillet.

Siden starten har 5342 prosjekter fått støtte, på totalt 2,8 milliarder kroner.

Her kan du se [filmklipp fra noen av prosjektene](#).

Vi utgir kataloger over prosjekter vi har finansiert.  
Her ser du [oversikt over prosjektkatalogene](#)

Du kan også søke fram prosjekter i [prosjektbiblioteket](#)

### I 2010 har vi delt ut:

220 mill. kr. til i alt 557 prosjekter i regi av 108 organisasjoner

65 mill. kr. til 223 forebyggingsprosjekter

65 mill. kr. til 219 rehabiliteringsprosjekter

70 mill. kr. til 115 forskningsprosjekter

+ 10 % til organisasjonenes oppfølging av prosjektene

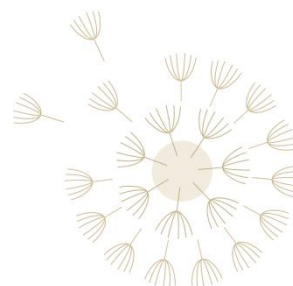
Totalt blir 23,1 % av nye prosjektsøknader innvilget:

21,7 % innvilgelse på nye forebyggingsøknader - snittbevilgning kr 253 392.

34,7 % innvilgelse på nye rehabiliteringsøknader - snittbevilgning kr 294 000.

9,9 % innvilgelse på nye forskningsøknader - snittbevilgning kr 602 750.

**PROSJEKTNAMN: KARTLEGGING AV BARN OG UNGE MED DYSTONI**  
**SØKERORG: NORSK DYSTONIFORENING**



# **SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING**

## **FORORD**

### **Prosjekt: Kartlegging av Barn og Unge med Dystoni**

Hensikten med prosjektet og denne rapporten var å få fram så riktige og representative data og dokumentasjoner på tilfeller av Barn og Unge med Dystoni (heretter kalt BUD) som mulig. I tillegg håper vi med denne rapporten å kunne sette fokus på en relativt sjelden lidelse, samtidig som økt kunnskap vil komme den rammede til gode.

Prosjektet startet i 2009, men da vi ikke klarte å få alle data, artikler og annen dokumentasjon på plass innen utgangen av 2009, fikk vi av Helse- og Rehabilitering tillatelse til å slutføre prosjektet innen utgangen av 2010.

Prosjektet har blitt gjennomført som et felles prosjekt mellom de Skandinaviske landene, Norge, Sverige, Finland og Danmark.

### **Prosjektledere og prosjektansvarlige**

- Norge: Prosjektleder: *Sølvi Engeland*, styremedlem i Norsk dystoniforening
- Norge: Prosjektassistent: *Oddhild Tollås*, styremedlem i Norsk dystoniforening
- Sverige: Prosjektansvarlig: *Brit Forsberg*, Leder i Svensk dystoniforening
- Finland: Prosjektansvarlig: *Christel Bergman*, Finsk dystoniforening
- Finland: Prosjektassistent: *Virpi Paasikoski*, Finsk dystoniforening
- Finland: Prosjektassistent: *Taina Lehtinen*, Finsk dystoniforening
- Danmark: Prosjektansvarlig: *Mette Spangsberg*, Leder i Dansk dystoniforening

### **En spesiell takk også til våre faglige bidragsyttere**

- *Ingrid Leiknes*, Nasjonalt kompetansesenter for bevegelsesforstyrrelser (NKB)
- *Jon Barlinn*, Barneavdelingen, Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet
- *Berit Silsand*, Therapy Sales Specialist Medtronic DBS, Medtronic Norge AS
- *Lena Zetterberg*, Med Dr. Studierektor. Leg sjukgymnast, Uppsala University Institutionen för neurovetenskap

**Kontaktperson:** Sølvi Engeland, prosjektleder BUD. e-mail: g-engela (at) online.no  
[www.dystoni.no](http://www.dystoni.no)

**Sverige:** Brit Forsberg. e-mail: britt.forsberg (at) telia.fi

**Danmark:** Mette Spangsberg. e-mail: spangsberg4 (at) hotmail.com

**Finland:** Christel Bergman. e-mail: mailchb (at) gmail.com

**PROSJEKTNAMN: KARTLEGGING AV BARN OG UNGE MED DYSTONI**  
**SØKERORG: NORSK DYSTONIFORENING**

# **SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING**

## **ÅRSAKER / DYSTONI HOS BARN**

Den vanligste årsaken til dystoni i barnealder er cerebral parese og vanligvis påvises patologi i basalganglier og thalamus. Hypoksisk iskemisk encefalopati er den vanligste årsaken hos barn født til termin. Dyskinetisk CP (hvor det oftest er en dystonikomponent) forekommer i 6-15 % av tilfellene.

Lignende symptomer ses ved nærdrinking og i noen tilfeller av slag og hodetraumer. Barn er også utsatt for dystone bivirkninger av medikamenter hvor de vanligste er nevroleptika og antiemetika (metoclopramide). Andre årsaker til dystoni kommer lengre ned på listen da dystoni ellers er sjeldent forekommende hos barn.

Det er viktig å tenke på tilstander som kan behandles og de dopa-responsive dystoniene med varierende grad av døgnflutuasjoner og progresjon debuterer ofte i barnealder. Segawas sykdom DYT5a er den mest kjente. Spesielt for barnealderen er en rekke forbigående og anfallsaktige tilstander som "benign paroxysmal tonic upgaze" benign paroksysmal torticollis, "transient dystonia of infancy" og noen av de andre anfallsaktige dystoniene som også opptrer i voksen alder.

Primære dystonier starter oftest i ekstremitetene og har en større tendens til generalisering hos barn i forhold til debut hos voksne. Debut før 6 års alder regnes som tidlig debut. En tidlig debut har en økt risiko for progresjon. "Task spesific" dystoni tilhører sjeldenheten hos barn.

De fleste barn med sekundær dystoni har hvis det ikke dreier seg om en CP, en lang differensialdiagnose liste som varierer avhengig av barnets alder. Den nevrologiske utviklingen i barnealder går vanligvis raskt fremover og stagnasjon i utviklingen og tap av ferdigheter kan være et alvorlig og typisk symptom i tillegg til bevegelsesforstyrrelsene. Mange metabolske tilstander og nevrodegenerative lidelser fører til at barna ikke når voksenalder.

Dystoni ses som symptom i både lipid, karbohydrat og aminosyre defekter i tillegg til mitochondrie og nevrotransmittor sykdommer.

Dopa-responsiv dystoni er vanskelig å skille fra CP dystoni og andre dystoni diagnoser. Det er derfor anbefalt at alle barn med dystoni bør forsøksbehandles med levodopa/carbidopa. I noen tilfeller kan det også ha effekt på sekundære dystonier. Effektiv dose for denne gruppen er ofte lav (50-100 mg/dag) Noen former for sekundær dystoni kan kreve doser opptil 10 mg/kg/dag fordelt på 3 doser. Når barna når en vekt på ca 30 kg bør man være påpasselig så ikke anbefalt dose for voksne overskrides.

Anticholinergisk behandling kan være effektiv ved akutte dystone reaksjoner. Omfattende dystonier behandles hos barn med intratekal baclofenpumpe og i noen tilfeller med hjernestimulatur. Ved hjernestimulatur har behandling primære dystonier de beste resultatene, men hittil er barn behandlet i Norge med PKAN (patothenate kinase-associated neurodegeneration) og Lesch-Nyhan syndrom med lovende resultat. Mindre alvorlige og lokale dystonier behandles med botulinumtoxin. De paroksysmale dystoniene i barnealder har ofte god effekt av antiepileptika.

Ellers følges prinsippene om behandling av barn som for voksne pasienter.

*Utdrag fra "Behandlingsplan for dystoni" Gjengitt med tillatelse fra NKB og Jon Barlinn, Rikshospitalet*

## **SAMMENDRAG**

### **Kartlegging av Barn og Unge med Dystoni (BUD)**

Barn og unge er vår framtid. Med gode muligheter for utdanning og egne valg på "veien videre" vil de aller fleste kunne oppnå sine ønsker for sitt bidrag i samfunnet. Dessverre gjelder ikke dette alle. I dette prosjektet tenker vi på Barn og Unge med Dystoni. (BUD)

I følge fagmiljøer er det tidligere ikke gjort kartlegging av omfanget av BUD. Siden man antar at antall tilfeller er relativt lavt i Norge, ble dette et samarbeidsprosjekt mellom søsterorganisasjonene i de skandinaviske landene. Hensikten med prosjektet og denne rapporten er derfor å få fram så riktige og representative data og dokumentasjoner på tilfeller av BUD som mulig, sette fokus på en relativt sjelden lidelse samt at økt kunnskap kan komme den rammede til gode.

Dystoni er et felles navn på en gruppe symptomer som kjennetegnes ved ufrivillig muskelaktivitet, som fører til gjentatte rykninger, muskelkramper og feilstillinger. Dystoni kan forekomme i en begrenset del av kroppen, som for eksempel øyelokkene, hals, nakke, armer eller ben eller hele kroppen (generell dystoni).

Målgruppen er i første rekke nevrologer, men også allmennpraktikere, helsestasjoner og helsepersonell som jobber med barn og unge.

I samarbeid med Nasjonalt Kompetansesenter for Bevegelsesforstyrrelser (NKB) ble det utarbeidet et spørreskjema som ble sendt til de nevrologiske avdelingene og/eller tilsvarende.

Resultatet som kom ut av spørreundersøkelsen viste: 16 barn i Norge, 10 barn i Finland, 13 barn i Sverige og 399 i Danmark. Den store forskjellen i antall i forhold til innkommende data fra Danmark skyldes i all hovedsak at Landspasientregisteret i Danmark viser registrert tilfeller i perioden 1999 – 2009. I Norge, Sverige og Finland er det kun tatt utgangspunkt i antall barn registrert da undersøkelsen pågikk.

Videre planer er at rapporten skal distribueres til nevrologiske avdelinger med barneavdeling og/eller tilsvarende, legges ut på de ulike lands nettsider samt distribusjon på relevante konferanser for helsepersonell.

Norsk dystoniforening ser på prosjektet og målene som oppnådd. Samarbeidet over landegrensene har fungert utmerket og vi håper og tror at prosjektet har økt og vil øke kunnskapen om barnedystoni.

# SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING

## INNHALDSOVERSIKT

Kapittel	Beskrivelse	Side
	Hva er Extra Stifelsen – Helse og Rehabilitering?	2
	Forord	3
	Dystoni hos barn / Årsaker	4
	Sammendrag	5
	Innholdsoversikt	6
1	Bakgrunn for prosjektet / Målsetting	7
2	Prosjektgjennomføring / Metode	8
3	Resultater og resultatvurdering	9
4	Oppsummering / Konklusjon / Videre planer	10
<b>Vedlegg</b>		
1	- Min barndom med dystoni	15
2	- Erfaringsrapport fra Danmark	17
3	- Erfaringsrapport fra Norge	18
4	- Erfaringsrapport fra Sverige	20
5	- Erfaringsrapport fra Finland	21
6	- Spørreskjema	22
7	- Litteraturliste	23

## **KAP 1. BAKGRUNN FOR PROSJEKTET / MÅLSETTING / MÅLGRUPPER**

### **Bakgrunn**

Barn og unge er vår framtid. Med gode muligheter for utdanning og egne valg på "veien videre" vil de aller fleste kunne oppnå sine ønsker for sitt bidrag i samfunnet. Dessverre gjelder ikke dette alle. I dette tilfellet tenker vi på Barn og Unge med Dystoni. (heretter kalt BUD). Sannsynligheten for å være i stand til å gjennomføre grunnskole og videre utdanning KAN være relativt liten.

I følge fagmiljøer skal det ikke tidligere ha blitt gjort noen form for kartlegging av omfanget med tanke på BUD. Norsk Dystoniforening ønsket derfor med dette prosjektet i finne ut antall tilfeller av BUD i de skandinaviske landene, sette fokus på en relativt sjelden lidelse samt at økt kunnskap kommer den rammede til gode.

Dystoni er et felles navn på en gruppe symptomer som kjennetegnes ved ufrivillig muskelaktivitet, som fører til gjentatte rykninger, muskelkramper og feilstillinger. Dystoni kan forekomme i en begrenset del av kroppen, som for eksempel øyelokkene, hals, nakke, armer eller ben eller hele kroppen (generell dystoni).

Dersom Dystoni oppstår i ung alder KAN sannsynligheten være relativt stor for at den vil utvikle seg til å bli generell, det vil si at man har muskelkramper og feilstillinger i hele kroppen.

### **Målsetting**

Målsettingen med prosjektet var å kartlegge omfanget av BUD i Skandinavia, gjøre dystoni bedre kjent og bevisstgjøre lege- og helsevesenet generelt. Med økt kunnskap kan diagnose, tilrettelegging og riktig behandling startes tidlig, noe som kan bidra til best mulig livskvalitet for den rammede.

### **Målgrupper**

Målgruppen er i første instans nevrologer, men også gjennom ulike tiltak å treffe allmennpraktikere, helsestasjoner og helsepersonell som jobber med barn og unge. Økt kunnskap blant nevnte grupper vil deretter komme de rammede til gode.

## KAP 2. PROSJEKTGJENNOMFØRING / METODE

I samarbeid med Nasjonalt Kompetansesenter for Bevegelsesforstyrrelser (NKB) ble det utarbeidet et spørreskjema som ble sendt til de ulike nevrologiske avdelingene og øvrige som nevnt i pkt 1, 3 og 5 i fremdriftsplanen. Metodene som ble brukt for innhenting av data har variert noe i de ulike landene.

Da det i spørreundersøkelsen ikke ble søkt personopplysninger eller informasjon som kunne knyttes til enkeltpersoner, ble gjennomføringen av undersøkelsen ikke ansett som aktuell for vurdering i Datatilsynet eller av Regional Etisk Komité for Medisinsk Forskning i Norge.

Spørreskjema er vedlagt - **vedlegg 6**.

Den praktiske gjennomføringen av prosjektet ble i all hovedsak gjennomført ved å gjøre henvendelser pr e-post. Landene har allikevel brukt ulike metoder, noe som kommer fram av de ulike landenes erfaringsrapporter. **Se vedlegg nr 2, 3, 4 og 5.**

Gjennomføringen har i hovedtrekk fulgt den opprinnelige planen, men av allerede nevnte grunner ble noen av aktivitetene noe forskjøvet i tid.

## KAP 3. RESULTATER OG RESULTATVURDERING

Resultatet som kom ut av spørreundersøkelsen viste: 16 barn i Norge, 10 barn i Finland, 13 barn i Sverige og 399 i Danmark. Den store forskjellen i antall i forhold til innkommende data fra Danmark skyldes i all hovedsak at Landspasientregisteret i Danmark viser registrert tilfeller i perioden 1999 – 2009. I Norge, Sverige og Finland er det kun tatt utgangspunkt i antall barn registrert da undersøkelsen pågikk.

Det er 39 (anonymiserte) personer som det til sammen er rapportert informasjon om fra Norge (16), Sverige (13) og Finland (10). **Tabellene 1, 2, 3 og 4** under viser en samlet oversikt over Sverige, Finland og Norge. **Tabell 5** viser en oppdelt oversikt over de samme landene.

Siden Landspasientregisteret i Danmark ikke tar utgangspunkt i spørreskjema, så vises resultatene fra Danmark i **tabell 6**.

### Alder på pasient ved første symptom

Mindre enn 1 år: 8 personer

1 år: 6 personer

2 år: 6 personer

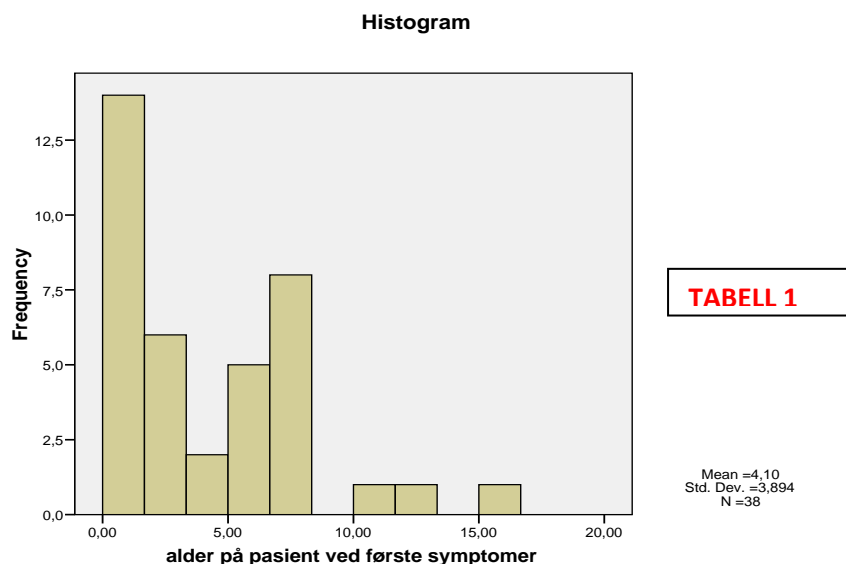
4-5 år: 4 personer

6 år: 3 personer

7 år: 6 personer

8–16 år: 5 personer

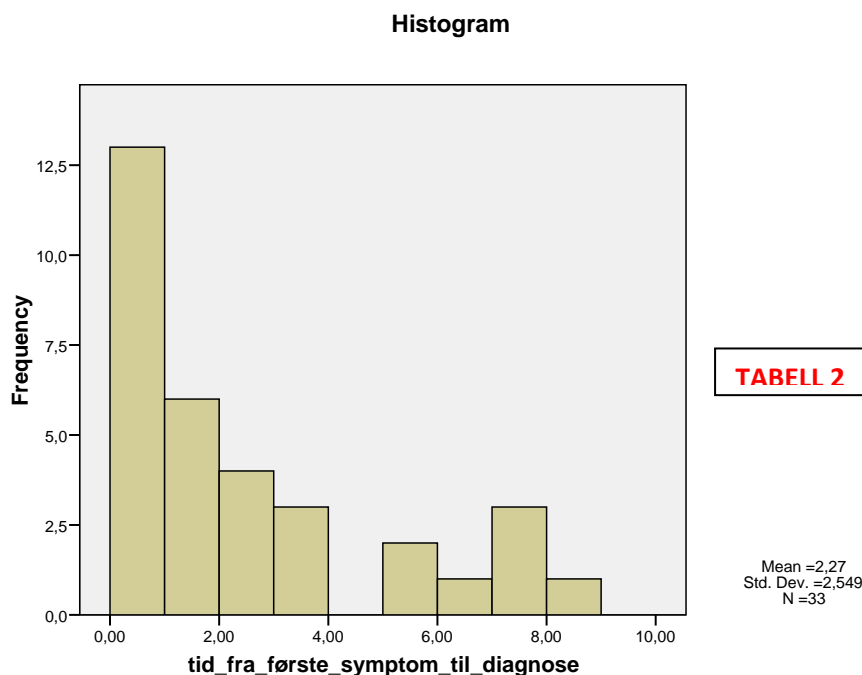
(1 person er det ikke oppgitt alder på)



### Tid fra første symptom til diagnose

## SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING

Ut fra oppgitt tid for diagnose er det regnet ut hvor lang tid det tok fra oppgitt første symptom til diagnose ble gitt. Det tok gjennomsnittlig ca 2 år og 3 måneder før diagnose ble fastsatt, men som histogrammet under viser var det stor variasjon.



10

### Oppgitt diagnose

Tabellen under viser hvilke diagnoser som er oppgitt ut fra gitte diagnosealternativ:

Diagnose (etter diagnosesystemet ICD 10)	Antall
G 24 Dystoni	2
G 24.1 Idiopatisk familær dystoni	3
G 24.2 Ideopatisk, ikke-familær dystoni	7
G 24.3 Torticollis	0
G 24.4 Idiopatisk orofacial dystoni	0
G 24.5 Blefarospasme	0
G 24.8 Annen spesifisert dystoni	11
G 24.9 Uspesifisert dystoni	3
G 80.3 Dyskinetisk cerebral parese	6
Totalt	39

**TABELL 3**

### Kommentar:

Det var ingen av de som her er omtalt som fikk diagnosen torticollis/cervical dystoni eller blefarospasme, som er de vanligste formene hos voksne personer med dystoni. Det kan også stilles spørsmål ved om Dyskinetisk cerebral parese kan defineres under gruppen dystoni.

# SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING

## Behandling og rapportert behandlingseffekt

	Meget god	god	Noe	ingen	Antall	Kommentar
Botox injeksjon		5	2	0	7	
Levodopa	4	2	2	4	12	
Antikolinergica	1	2	2	0	6	
Benzodiazepiner og Analgetica						Ikke rapportert effekt
DeepBrain Simulation	1	2	3	0	6	
Baclofenpumpe	1	0	1	0	2	

**TABELL 4**

Behandlingstilbudet i undersøkelsen omfatter Botulinumtoksininjeksjoner, L-dopa, antikolinergica, Baklofenpumpe og Deep Brain Stimulation.

Det oppgis at 2 personer ikke får noen spesiell medisinsk behandling for sine dystoniske symptomer.

## OPPDELT DATAINFORMASJON FRA SVERIGE, FINLAND OG NORGE

### Oppgitt diagnose:

Diagnose (etter diagnosesystemet ICD 10)	Finland	Sverige	Norge	Totalt antall
G 24 Dystoni	0	2	0	2
G 24.1 Idiopatisk familiær dystoni	2	1	0	3
G 24.2 Ideopatisk, ikke-familiær dystoni	3	0	4	7
G 24.3 Torticollis	0	0	0	0
G 24.4 Idiopatisk orofacial dystoni	0	0	0	0
G 24.5 Blefarospasme	0	0	0	0
G 24.8 Annen spesifisert dystoni	0	3	8	11
G 24.9 Uspesifisert dystoni	0	2	1	3
G 80.3 Dyskinetisk cerebral parese	3	4	2	9
Missing	2	1	1	4
<b>Totalt</b>	<b>10</b>	<b>13</b>	<b>16</b>	<b>39</b>

**TABELL 5**

# **SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING**

## **RESULTATER FRA DANMARK**

Personer i alderen 0 – 19 år med en eller flere av følgende diagnoser som aktionsdiagnose:

Diagnose	Antall	Alders spredning (år)
<b>G 24</b> Dystoni	8	8-19
<b>G 24.1</b> Idiopatisk familiær dystoni	29	10-19
<b>G 24.2</b> Idiopatisk, ikke-familiær dystoni	5	5-16
<b>G 24.3</b> Torticollis	61	1-19
<b>G 24.4</b> Idiopatisk orofacial dystoni	5	10-19
<b>G 24.5</b> Blefarospasme	5	7-17
<b>G 24.8</b> Annen spesifisert dystoni	53	4-19
<b>G 24.9</b> Uspesifisert dystoni	77	1-19
<b>G 80.3</b> Dyskinetisk cerebral parese	155	1-19
<b>Totalt</b>	<b>399</b>	<b>1-19</b>

**TABELL 6**

Rapporten fra Danmark gir ikke svar på undersøkelsens spørsmål vedrørende behandlingstilbudet, effekt av eventuell behandling m.m.

Undergrupper innen for de enkelte diagnoser inkluderes ikke.

Alderen angis som alderen i hele år på diagnosetidspunktet og grupperes ikke.

Året defineres ut fra utskrivningsdatoen.

Hvis en person har flere kontakter med samme diagnose og samme år, medtas personen kun en gang.

Hvis en person har flere kontakter med forskjellige diagnoser samme år, medtas personen i begge diagnosegrupper.

Hvis en person har flere kontakter med samme diagnose og forskjellige år, medtas personen hvert år.

**UTVIDET TABELL (UTTREKK FRA LANDSPASIENTREGISTERET) FRA DANMARK KAN FÅS PÅ FORESPØRSEL.**

## **Erfaringene som er gjort / vurdering**

De innsamlede resultatene/dataene kan ikke sees på som representative. Ved en større svarprosent kunne det vært interessant å sammenlikne de ulike gruppene med hensyn til hvor lenge de måtte vente på å få diagnose etter at de fikk symptomene, behandlingstilbudet, behandlingseffekt etc.

Andre erfaringer som er gjort er at det kan synes å være vanskelig å få svar fra de ulike avdelingene hvor henvendelsen og spørreskjema er sendt. Hva som kan være årsaken til dette kan være mange. De enkeltes lands erfaringer i prosjektfasen kan leses i **vedlegg 2, 3, 4, og 5**.

Danmark viser å ha en svært god oversikt, siden de benytter et Landspasientregister for ulike sykdommer. Dette vises også i oversikten som er vist på side 12.

Spesifiserte resultater fra Sverige, Finland og Norge, inkludert antall, diagnosegruppe m.m. finnes på side 11.

## **Nytteverdi**

Den viktigste informasjonen som kom fram fra Norge, Sverige og Finland er at uten et nasjonalt register over personer med dystoni er det svært vanskelig å få en helhetlig oversikt over det virkelige omfanget. Med et nasjonalt pasientregister slik som i Danmark, kan man få en meget presis oversikt over utbredelsen av BUD.

## **Overføringsverdi / distribusjon**

Det er i første omgang lagt opp til et trykkopplag på 300 eksemplarer av denne sluttrapporten. Rapporten er tenkt å sendes til nevrologiske avdelinger med barneavdeling, legges ut på de ulike lands nettsider samt distribusjon på relevante konferanser for helsepersonell. Her nevnes spesielt konferanser i regi av for eksempel Norsk sykehus- og helsetjenesteforening.

## **Måloppnåelse**

Norsk dystoniforening og samarbeidspartnere ser på prosjektet og målene som oppnådd. Samarbeidet over landegrensene har fungert utmerket og vi håper og tror at prosjektet har økt og vil øke kunnskapen om barnedystoni.

## **KAP 4. OPPSUMMERING / KONKLUSJON / VIDERE PLANER**

I følge fagmiljøer skal det ikke tidligere ha blitt gjort noen form for kartlegging av omfanget med tanke på BUD.

Norsk Dystoniforening ønsket derfor med dette prosjektet i finne ut antall tilfeller av BUD i de skandinaviske landene, sette fokus på en relativt sjelden lidelse samt at økt kunnskap kommer den rammede tilgode.

Samarbeidet mellom de Skandinaviske landene har fungert svært bra. Innhenting av data har vært et samarbeidsprosjekt mellom like organisasjoner: Norsk, Svensk, Dansk og Finsk dystoniforening. Det har blitt avholdt 3 felles prosjektmøter, henholdsvis i Sverige, Danmark og Finland. I tillegg er det avholdt et felles oppsummerings/informasjonsmøte i Norge, hvor de faglige bidragsyterne også deltok. De prosjektansvarlige så på dette møtet som svært nyttig, med mange gode råd og tilbakemeldinger fra fagpersoner.

Prosjektet ses på som avsluttet, men det skal diskuteres videre hvordan vi eventuelt kan følge opp resultatene på en hensiktsmessig måte.

Rapporten er tenkt å sendes til nevrologiske avdelinger med barneavdeling, legges ut på de ulike lands nettsider samt distribusjon på relevante konferanser for helsepersonell. Her nevnes spesielt konferanser i regi av for eksempel Norsk sykehus- og helsetjenesteforening.

Det har også vært en svært nyttig erfaring og jobbe sammen om et prosjekt på tvers av landegrensene og vi ser fram til et fortsatt videre godt samarbeid eventuelt innenfor dette temaet og andre saker som kan styrke vårt felles mål: Sette fokus på en relativt sjelden lidelse.

## VEDLEGG 1 – Min barndom med dystoni



Jeg husker den dagen jeg fikk Dystoni som om det skulle vært i går. Selv om det skulle gå mange år før jeg fikk den riktige diagnosen, er det faktisk begynnelsen jeg husker best.

Jeg var 12 år, gikk i 6 klasse og stod foran klassen min og leste juleevangeliet som vi skulle fremføre for bygdefolket på julaften. Helt plutselig kjente jeg at det begynte å rykke og vri i den venstre hånden min. Vel hjemme den kvelden begynte hodet mitt gradvis å trekke ned mot den høyre skulderen, samtidig som jeg fikk spasmer som gradvis ble verre. Morgenen etter var hodet mitt helt låst ned mot høyre skulder og småristet hele tiden.

Jeg var vel fortsatt så ung at jeg ikke skjønnte så mye annet enn at dette ikke var som det skulle være. Men mor og far ble livredde og bestilte time hos legen straks. Han skjønnte heller ikke hva dette kunne være og sendte meg videre til nevrolog på Ålesund sykehus.

Da jeg kom dit etter noen lange ukers venting, var jeg så heldig å treffe Dr. Hellebust. Han så på meg en gang og sa: Du har fått Torticollis du! Jeg og foreldrene mine var selvsagt glade for å få et navn på dette ukjente, og vi fosset over med spørsmål og hva som kunne gjøres, medisiner osv. Han måtte henvise meg videre til spesialister på gamle Rikshospitalet i Oslo, og igjen gikk det måneder med usikkerhet, redsel, smerter, spasmer og venting... Ikke minst prøvde jeg å finne en måte å leve med denne "nye nakken" på.

Det var ikke lett siden jeg nå var begynt på ungdomsskole, byttet skole og fått mange nye elever i klassen som ikke var fra samme sted som meg. Jeg var så heldig å finne noen få nære venninner i denne klassen, men de fleste lo, pekte og kalte meg mindre pene ting da de så meg.

Dette og det faktum at mens jeg ventet på å reise til Oslo ble stadig verre, både av smerter og spasmer gjorde at jeg stadig trakk meg mer og mer tilbake fra verden rundt meg og var mye alene.

Det var også på denne tiden jeg begynte hos psykomotorisk fysioterapeut, som hadde kontor 1 ½ time med buss hjemme i fra. Og med en mor som jobbet sent og en far som var sjømann hadde jeg ingen annen utvei enn å ta bussen.

Siden jeg kommer fra et lite sted, gikk det ikke buss hver time heller, så tre ganger i uken reiste jeg fra skolen klokken 14 og var hjemme klokken 19...

Jeg husker ikke så mye fra disse årene, fordi jeg var SÅ sliten. Jeg gikk på skolen, reiste til fysioterapi annen hver dag, gjorde lekser og etter det sov jeg til neste dag. Så de tre årene på ungdomsskolen bestod av skole, lekser, fysioterapi, smerter, spasmer, søvn og mobbing....

Venner hadde jeg ikke som bodde nær meg, og uansett hadde jeg ikke hatt overskudd til å være sammen med dem.

For å hoppe litt tilbake, så var jeg innom gamle Rikshospitalet da jeg var rundt 13 år.

## **SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING**

Der tok de et utall tester, og jeg var forsøkskanin på flere nye medisiner som enten gjorde meg verre eller ga meg sterke bivirkninger, så jeg ble sendt hjem uten noen hjelp.

Jeg var nesten 16 da jeg fikk telefon fra Rikshospitalet igjen. Da ringte det en nevrokirurg og fortalte at de ville prøve en hjerneoperasjon der de skulle gå inn med en elektrode og regulere et punkt på størrelse med en knappenålsholde på høyre siden av hjernen min. Jeg hylte av glede. Endelig, skulle jeg bli kvitt denne dritten og begynne å leve igjen!

Jeg og mor reiste til Oslo, jeg forhåpningsfull, mens jeg tror mor var mest redd. Da vi kom frem og møtte nevrologen som hadde innkalt meg, fortalte han at de hadde ombestemt seg fordi operasjonen var altfor risikabel.

Jeg har ikke vært så knust i mitt liv. I tillegg sendte han meg inn til en psykolog som "grillet meg" i tre timer fordi han mente at det måtte skjedd noe spesielt som gjorde at jeg hadde fått Torticollis og at dette måtte være psykisk. Da jeg kom ut derifra gråt jeg i flere timer.

Etter mye om og men fant de en medisin som hjalp meg litt, men som gjorde meg enda trøttere. Jeg brukte denne medisinen til jeg var 16 år og gikk på videregående. Da skjedde det et eller annet som gjorde meg så sint for alt jeg hadde gått glipp av mens jeg var "dopet" de siste årene at jeg kastet alle tablettene i toalettet og bestemte meg for å klare meg uten. Det gikk i en periode, men den tiden var jeg i hvert fall våken og oppegående, selv om nakken var helt forferdelig.

Jeg var 22 år før jeg fikk den riktige diagnosen min: Generell Dystoni.

Skrevet av Oddhild Knotten Tollås



Foto: HENT AS

## **VEDLEGG 2 – Erfaringsrapport – Danmark**

### **Arbejdsmetode**

I Danmark valgte jeg i modsætning til de øvrige lande at arbejde alene. En af årsagerne til dette var, at jeg for mit eget vedkommende skulle tage kontakt til 17 neuropædiatriske afdelinger og eftersom vi i Danmark ikke har helsestationer i modsætning til de øvrige nordiske lande, ville arbejdsopgaverne ikke blive helt så omfattende.

I marts 2009 rundsendte jeg en forespørgsel til de respektive afdelinger og fik pæn respons og det er ud fra disse svar jeg har fået et tal på 20-30 børn og unge med én af dystonidiagnoserne.

Vi mødtes herefter i København i juni 2009 til næste arbejds møde. Her blev de forskellige deadlines mht. delmålene gået igennem og justeret.

Et lignende arbejds møde fandt sted i Åbo i Finland i foråret 2010

I september måned 2009 sendte jeg breve til alle 17 neuropædiatriske afdelinger på samme vis som de øvrige lande gjorde det. Jeg havde forinden fået tilladelse fra Datatilsynet samt Sundhedsstyrelsen i Danmark, så det rent etiske vedrørende personoplysninger var på plads.

Efterfølgende måtte jeg desværre erfare via respons fra enkelte afdelinger, at man pga. manglende ressourcer ikke var i stand til at kunne udfylde spørgeskemaet mhp. svar om antal, diagnose, behandling og effekt. Jeg rykkede derefter for svar én gang, men stadig uden særlig respons. Alt i alt modtog jeg svar fra én afdeling, som havde 2 torticollispatienter.

Det var et nedslående og ret skuffende svar, som jeg jo ikke kunne komme meget videre med. Deraf kom idé'en med i juni 2010 at forespørge det danske Landspatientregister for et få et meget præcist svar på kortlægning af patienter mellem 0-18 år, der igennem de seneste 10 år er blevet diagnosticeret med én eller flere af diagnoserne nævnt i spørgeskemaet. Denne forespørgsel er pga. forskellige, opståede problemer henover sommeren blevet forsinket.

Undervejs i forløbet har jeg søgt flere forskellige fonde og medicinalfirmaer i både Danmark og og det øvrige skandinavien mhp. at få tilskud til rejse og ophold til repræsentanterne fra Sverige, Finland og Danmark dækket.

Bevillingen som Den Norske Dystoniforening modtog fra "Helse og Rehabilitering" dækkede udgifter til rejse- og ophold for de norske repræsentanter, hvorfor vi fra de øvrige 3 lande måtte søge støtte via andre ovenfor nævnte kanaler.

Dette har været én anden stor udfordring, idet jeg desværre modtog afslag fra alle søgte instanser. Indtil videre har hvert enkelt land således måttet afholde sine udgifter ifm. deltagelse i arbejds møderne.

### **Konklusion**

Det har været meget spændende og en stor udfordring, viste det sig i løbet af processen, at indhente de specificerede oplysninger.

Jeg har haft stort udbytte af at deltage i projektet og har hele vejen igennem troet på idé'en og projektet, hvor vi i en positiv og målrettet ånd har arbejdet sammen, hvilket har været en stor fornøjelse og meget givende.

Jeg ser meget frem til, at resultatet at projektet kan være med til at kortlægge antallet af diagnosticerede dystonisygdomme blandt børn og unge i Norge, Sverige, Finland og Danmark og sidenhen udbrede kendskabet til dystonisygdomme.

# SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING

## VEDLEGG 3 – Erfaringsrapport – Norge



Norsk Dystoniforening

[www.dystoniforeningen.no](http://www.dystoniforeningen.no)



BUD - prosjektet i Norge har bestått av Sølvi Engeland som prosjektleder og Oddhild K. Tollås som prosjektassistent.

Vi har kontaktet følgende sykehus:

Aker universitetssykehus HF	Molde sykehus
Akershus universitetssykehus HF	Kristiansund sykehus
Sykehuset Asker og Bærum HF	Levanger sykehus
Sørlandet Sykehus Arendal	Namsos sykehus
Sykehuset Innlandet HF	Rehabiliteringsklinikken
Sunnaas sykehus HF	St. Olavs hospital
Ullevål universitetssykehus HF	Helse Finnmark HF (Hammerfest)
Blefjell sykehus HF/Kongsberg sykehus	Universitetssykehuset Nord-Norge HF (Tromsø)
Rikshospitalet -Radiumhospitalet HF	Nordlandssykehuset HF (Bodø)
Ringerike sykehus HF	Helgelandssykehuset HF (Mo i Rana)
Sykehuset Buskerud HF	Solli Nervesanatorium
Sykehuset i Vestfold HF	Revmatismesjukehus
Sykehuset Telemark HF	Hagahaugen Rehabiliteringssenter
Sørlandet sykehus HF	Ålesund sykehus
Stavanger Universitetssjukehus	Volda sykehus
Haugesund sjukehus	Kysthospitalet i Hagevik
Stord sjukehus	Sandviken sjukehus
Odda sjukehus	Førde sentralsjukehus
Haukeland Universitetssjukehus	Nordfjord sjukehus
Voss sjukehus	Lærdal sjukehus
Hospitalet Betanien	Haraldsplass Diakonale Sykehus
Sykehuset Innlandet Lillehammer	Drammen Private Sykehus AS

Rikshospitalet Barneavdelingen, barnenevrologiske seksjon, Berg Gård

Habiliteringsteamet Ullevål Sykehus, barnesenteret

Sentralsykehuset i Akershus, Barneavdelingen - Seksjon for habilitering

Statens Senter for Epilepsi, Barneavdelingen

Vestre Viken HF/Buskerud Sentralsykehus, Barneavdelingen

Habilitering for barn, Hamar

Vestlund Habiliteringssenter (Haukeland)

Habiliteringseininga, Sentralsykehuset i Sogn og Fjordane (Førde)

Seksjon for barnehabilitering, Sentralsykehuset i Møre og Romsdal

Barnehabiliteringsteamet Nordland Sentralsykehus (Bodø)

Lillehammer Fylkessykehus, Habiliteringstjenesten for barn

Gjøvik Fylkessykehus

Rehabiliteringen i Rogaland, Seksjon Barn

Rehabiliteringstjenesten Seksjon Barn (Haugesund)

**PROSJEKTNAMN: KARTLEGGING AV BARN OG UNGE MED DYSTONI**  
**SØKERORG: NORSK DYSTONIFORENING**

## **SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING**

Habiliteringstjenesten i Telemark, Barnehabiliterings-tjenesten (Skien)  
Habiliteringstjenesten for barn (RiTØ) (Tromsø)  
Habiliteringsavdeling for barn og unge (HABU), Vest Agder Sentralsykehus, KRS  
Habiliteringsteamet for barn og ungdom (HABU) Aust-Agder Sentralsykehus, Arendal  
Trondsletten Habiliteringssenter, Trondheim  
Tverrfaglig spesialisttjenester Habilitering, Solvang Senter, Trudvang, Tønsberg  
Habiliteringstjenesten i Østfold, Fredrikstad  
Sørlandet Kompetansesenter, Serviceboks 430, 4604 Kristiansand  
Spesialsykehuset for Rehabilitering, Stavern

De fleste henvendelsene er gjort pr e-post, bortsett fra den siste kolonnen som det ble sendt telefax.

Totalt er det sendt ut forespørsler om BUD til 69 helseforetak.

Utfordringer har vært å nå frem til de riktige legene på sykehuset, og få svar fra disse samt å finne ut hvilke sykehus som virkelig har nevrologiske avdelinger og behandler Barn og Unge med Dystoni.

Pr. i dag har vi registrert 16 barn og unge med Dystoni.

Oddhild K. Tollås  
Prosjektassistent BUD

## **VEDLEGG 4 – Erfaringsrapport - Sverige**



BUD står för ”barn och ungdom med dystoni”. Det är ett projekt som de nordiska länderna Norge, Danmark, Finland och Sverige bestämde sig för att arbeta med. I Sverige är det i huvudsak jag, Britt Forsberg, som har jobbat med det. Jag är ordförande i Svensk Dystoniförening sedan tio år. Från början trodde och önskade jag att vi skulle bli en arbetsgrupp i vilken vi kunde diskutera oss fram och fördela arbetet. Det blev inte så. Ingen av de andra i styrelsen hade tid och efter att ha bitt om hjälp i vår medlemstidning fick jag kontakt med en person som arbetar som barnsköterska på en barnvårdscentral i Norrköping. Vi har haft både kontakt via e-post och telefon. Visst stöd och råd har jag också haft av Kristina Tedroff, barnneurolog på Astrid Lindgrens sjukhus i Solna och Lena Zetterberg, sjukgymnast vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Augusti 2009 skickade jag ut en beskrivning av projektet, vad vi ville och önskade med det och frågor om hur många barn som hade olika symtom på dystoni och hur de behandlats. Dessa dokument gick ut via e-post till 32 Habiliteringscentrum enligt råd av Lena Zetterberg och till barnneurologer i hela landet som var anslutna till Barnneurologföreningen. Till de sistnämnda enligt råd av Kristina Tedroff. Efter cirka en månad sände jag ut en påminnelse via e-post. Efter detta kom några enstaka svar, två från Habiliteringscentrum i Västerås och Ryhov i Jönköping och fyra till fem från barnneurologer bland annat från Astrid Lindgrens barnsjukhus. Sammanlagt 13 barn med dystoni fanns enligt svaren.

Jag blev mycket besviken över att så få svarade och har funderat på vad det kan bero på. Kanske hade resultatet blivit annorlunda om vi varit en arbetsgrupp från början. Gick frågorna till fel personer, är läkarna ointresserade eller är det stress och brist på tid som gör att många inte tagit sig tid att svara. Jag vet naturligtvis inte. Men vi vet att 13 barn i Sverige har symtom på dystoni. Hoppas att vi kan använda detta resultat till något bra.

Britt Forsberg  
ordförande i Svensk Dystoniförening

# **SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING**

## **VEDLEGG 5 – Erfaringsrapport – Finland**

Projektet startade bra i Finland. Redan i mars 2009 bildades en arbetsgrupp bestående av Taina Lehtinen, Virpi Paasikoski och Christel Bergman. Projektet understöddes också av Finlands Dystoni förenings styrelse.

Den 24.4.2009 hölls ett möte på Parkinson förbundet där projektet presenterades för förbundets anställda. Parkinsonförbundet är takorganisation för Finlands dystoni förening. Materialet översattes under sommaren/hösten 2009.

I mitten av oktober 2009 skickade vi ut bakgrundsmaterialet och frågeformuläret (10 st/sjukhus) till universitetssjukhusens barnneurologiska avdelningar, överläkarna. Kontaktuppgifterna sökte vi från nätet eller via telefonkontakt till sjukhusen. Utskicket till de fem universitetssjukhusen postades, vi satte också med ett färdigt frankerat svarskuvert. Svarstid gav vi till den 15.12.

Svar fick vi från Helsingfors universitets centralsjukhus. Uppgifter på 6 barn.

I början av januari 2010 skickade vi påminnelse via e-post men fick inte flere svar.

Efter det kontaktade Taina Lehtinen Finlands barnneurolog förening och frågade efter kontaktuppgifter till barnneurologerna.

Sammanlagt har vi fått uppgifter om 10 barn. Se tabellen.

De största svårigheterna har varit att få svar. Tidsbristen är stor på sjukhusen och antagligen får läkarna så många olika sorters frågeformulär att de lätt sätter undan dem och befattar sig inte med dem. Eventuellt kunde direkt telefonkontakt ha gett något svar till, men det har vi inte haft resurser till.

Trots de få svar vi fått, tror och hoppas vi, att vi fått förmedlat information om att dystoni hos barn och unga förekommer. De svar som vi har fått visar också att dystoni förekommer hos barn redan i en mycket ung ålder.

Jag vill också lyfta fram det fina samarbetet inom vår arbetsgrupp här i Finland. Det har varit fint att inte behöva ensam fundera på saker. Och sedan förstås det Nordiska samarbetet som har stärkts under projektets gång.

Christel Bergman, Åbo 2.6.2010

# SLUTTRAPPORT PROSJEKT NR 2008/3/0324 - REHABILITERING

## VEDLEGG 6 – Spørreskjema

INNLEDENDE SPØRSMÅL	SVAR																		
Alder på pasient ved første symptomer:																			
Hvilke symptomer:																			
Alder på pasient ved gitt diagnose:																			
<b>DIAGNOSE</b>  (DIAGNOSESYSTEMET ICD 10)	<table border="1"><tr><td>G 24 Dystoni</td><td></td></tr><tr><td>G 24.1 Idiopatisk familiær dystoni</td><td></td></tr><tr><td>G 24.2 Idiopatisk, ikke familiær dystoni</td><td></td></tr><tr><td>G 24.3 Tropicollis</td><td></td></tr><tr><td>G 24.4 Idiopatisk orofacial dystoni</td><td></td></tr><tr><td>G 24.5 Blefarospasme</td><td></td></tr><tr><td>G 24.8 Annen spesifisert dystoni</td><td></td></tr><tr><td>G 24.9 Uspesifisert dystoni</td><td></td></tr><tr><td>G 80.3 Dyskinetisk cerebral parese</td><td></td></tr></table>	G 24 Dystoni		G 24.1 Idiopatisk familiær dystoni		G 24.2 Idiopatisk, ikke familiær dystoni		G 24.3 Tropicollis		G 24.4 Idiopatisk orofacial dystoni		G 24.5 Blefarospasme		G 24.8 Annen spesifisert dystoni		G 24.9 Uspesifisert dystoni		G 80.3 Dyskinetisk cerebral parese	
G 24 Dystoni																			
G 24.1 Idiopatisk familiær dystoni																			
G 24.2 Idiopatisk, ikke familiær dystoni																			
G 24.3 Tropicollis																			
G 24.4 Idiopatisk orofacial dystoni																			
G 24.5 Blefarospasme																			
G 24.8 Annen spesifisert dystoni																			
G 24.9 Uspesifisert dystoni																			
G 80.3 Dyskinetisk cerebral parese																			
Eventuell annen diagnose:																			
<b>BEHANDLING</b>																			
Når startet behandlingen:																			
Hvilken behandling blir/ble gitt: (Inkluder også eventuell DBS operasjon)																			
Dosering ved bruk av botolinumtoxin;																			
Behandlingens hyppighet:																			
<b>EFFEKT AV BEHANDLINGEN</b>  (LEGENS VURDERING):	<table border="1"><tr><td>Meget god effekt</td><td></td></tr><tr><td>God effekt</td><td></td></tr><tr><td>Noe effekt</td><td></td></tr><tr><td>Ingen effekt</td><td></td></tr></table>	Meget god effekt		God effekt		Noe effekt		Ingen effekt											
Meget god effekt																			
God effekt																			
Noe effekt																			
Ingen effekt																			
Er behandlingen avsluttet, eventuelt når:																			
Alder på pasient i dag:																			
<b>ANDRE KOMMENTARER:</b>																			

## VEDLEGG 7 – Litteraturliste

<http://www.mdvu.org/library/pediatric/dystonia/>

[http://www.dystonia-foundation.org/pages/questions\\_and\\_answers/204.php](http://www.dystonia-foundation.org/pages/questions_and_answers/204.php)

<http://emedicine.medscape.com/article/312648-overview>

<http://www.dystonia-foundation.org/filebin/pdf/Spring05Dialogue.pdf>

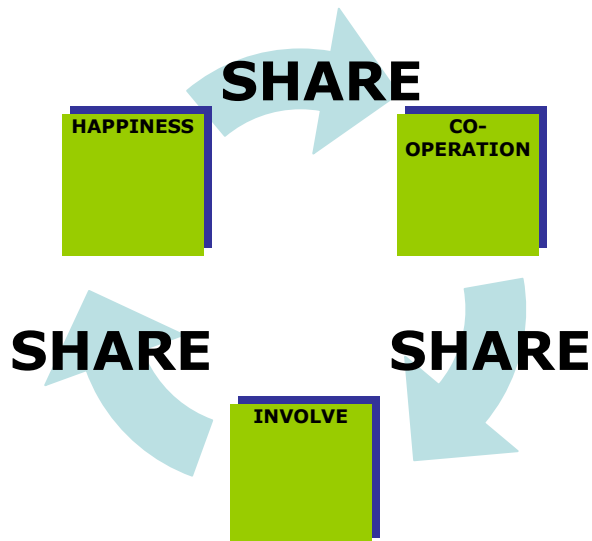
<http://www.nejm.org/doi/pdf/10.1056/NEJMra055549>

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mds.870070109/abstract>

### Physiotherapy in cervical dystonia:

<http://informahealthcare.com/doi/abs/10.1080/09593980701884816>

### Deep Brain Stimulation (DBS)



Rapporten vil også være tilgjengelig på de respektive nettsider. Etter planen skal den også publiseres i ulike tidsskrifter for helsepersonell samt distribuering på relevante konferanser der helsepersonell treffes.

**PROSJEKTNAMN: KARTLEGGING AV BARN OG UNGE MED DYSTONI**  
**SØKERORG: NORSK DYSTONIFORENING**