Tidslinje
Sjeldne nevromuskulære tilstander

Dette er et utvalg av store, små, kuriøse, nasjonale og globale gjennombrudd innenfor vitenskapen og behandlingen av våre diagnoser

"Legekunstens far"

Ca. år 430 f.v.t.

Byste av Hippokrates

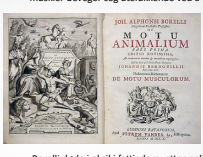
Hippokrates var en gresk lege som ofte blir kalt «legekunstens far». Han begynte på denne tiden å beskrive sykdommer og behandlinger i detalj, sammen med andre leger. Han var den første til å etablere evidensbasert kunnskap, altså at man ved å observere en pasient over tid kunne stille en diagnose og gi behandling deretter.
Idéer fra Hippokrates og andre leger fra den tiden har dannet grunnlaget for den vestlige standarden for medisin.
De dannet også et språk som det er mange spor av i dagens medisinske ord.
For eksempel: νευρο- (nevro-), som betyr sene eller tråd. På denne tiden ble sener og nerver behandlet som det samme.

Krukke fra omtrent denne tida som viser medisinsk behandling.

"Biomekanikkens far"

1680

Giovanni Alfonso Borellis mesterverk De Motu Animalium utgis.
Borelli omtales som "biomekanikkens far", og var en pionér i forståelsen av musklenes funksjon. For eksempel var han den første til å beskrive at muskler beveger seg utelukkende ved å trekke seg sammen.



Borelli døde i eksil i fattigdom, etter politiske konspirasjonsanklager. De Motu Animalium ble utgitt først ett år etter hans død.

"Elektrofysiologiens far"

1780

Elektrisitet blir håndterbart, og man eksperimenterer mye i medisinen.
I dette året sender Luigi Galvani strøm gjennom et froskelår. Etter mange undersøkelser konkluderer han med at sammentrekningene skyldes en egen type dyrisk elektrisitet som finnes i nerver og muskler.

Galvanisme var et tidlig begrep for elektrisk strøm i biologisk masse.

Galvani omtales som "elektrofysiologiens far". Når elektrisiteten inntar forskerlaboratoriene, nærmest eksploderer det av gjennombrudd innenfor nevrovitenskapen på 18-hundretallet.

Duchenne

1861

Italieneren Giovanni Semmola var i 1834 den første til å beskrive manifestasjonene av diagnosen vi i dag kjenner som Duchennes muskeldystrofi. Men det var først i 1861 at den franske nevrologen Duchenne de Boulogne ga ut en bok hvor han ga en detaljert beskrivelse av en gutt med tilstanden.

Guillaume-Benjamin-Armand Duchenne

Duchennes histologiske harpun (histologi er læren om vevets oppbygging)

Duchenne var også den første til å utføre muskelbiopsi, noe som siden da har vært en avgjørende metode for å diagnostisere muskelsykdom.

Thomsens myotonia congenita

1876

Den dansk-tyske legen Asmus J. T. Thomsen beskriver myotonia congenita, en diagnose han selv hadde. Hans yngste sønn ble mistenkt for å simulere sykdom for å slippe militærtjeneste. Da gjorde Asmus et grundig arbeid med å kartlegge flere generasjoner i egen familie. Han kunne med det bevise at tilstanden som senere skulle bli kalt Thomsens myotonia congenita var arvelig.

Medfødt myotoni (muskelstivhet) opptrer i 2 former: Thomsens myotoni og Beckers myotoni (må ikke forveksles med Beckers muskeldystrofi). Thomsens myotoni er noe mildere.

Den norske kjendislegen

1880

Gerhard Armauer Hansen, oppdageren av leprabasillen, er nok den mest berømte norske legen gjennom tidene. I arbeidet med spedalskhet beskrev han i 1880, som en av tidenes første, hvordan musklenes nerver ikke smelter sammen med musklene. Han mente at de i stedet "ender i en triangulær oppsvulming". Denne såkalte muskelendeplaten ble først senere skikkelig beskrevet og forstått som en viktig del av nervesystemets kontroll av muskler.

Charcot, Marie og Tooth

1886

I dette året beskrev fransknmennene Jean-Martin Charcot og Pierre Marie fem pasienter med det de kalte progressiv muskulær atrofi, og trodde årsaken kunne være en myelopati (sykdom/skade i ryggmargen).
Tre måneder senere presenterte Howard Tooth sin medisineroppgave ved Cambridge, og ble den første som lokaliserte årsaken til de perifere nervene. Sykdommen ble kalt Charcot-Marie-Tooths sykdom, og fikk sin nåværende klassifikasjon av Dyck og Lambert på 60-tallet.

Dette er et kjent maleri inspirert av Charcots ukentlige åpne tirsdagsforelesning ved Salpêtrière. Her står han foran en rekke framtredende skikkelser fra nevrohistorien. Sittende i forkant med forkle er Gilles de la Tourette, og like over hans hode er Pierre Marie. Joseph Babinski holder pasienten "Blanche". Også Bjørnstjerne Bjørnson deltok på disse forelesningene, og hentet inspirasjon til sitt forfatterskap der.

Norsk oppdager og multitalent

1888

Fridtjof Nansen er mest kjent for ekspedisjoner og som mottaker av Nobels fredspris. Mindre kjent er det at han i sine yngre dager spilte en rolle i arbeidet med å forstå nervesystemets oppbygning.
I sin doktorgradsavhandling (dagens årstall) skapte han furore ved å konkludere med at nerveceller ikke har direkte kontakt med andre celler.

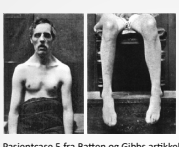
Hans læremester, Camillo Golgi mottok senere sammen med Santiago Ramón y Cajal Nobelprisen i medisin for den endelige bekreftelsen av nevronteorien om hvordan nervecellene er koblet til hverandre. I Nobel-talen viste Golgi til Nansens pionérarbeid.

Steinerts DM

1909

Tyskeren Hans Steinert var dette året førstemann til å beskrive dystrofia myotonika type 1. Diagnosen kalles derfor også Steinerts sykdom.
Samme år publiserte Fred E. Batten og H. P. Gibb en artikkel hvor de også identifiserte en gruppe pasienter med denne tilstanden.

Hans Gustav Wilhelm Steinert



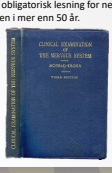
Pasientcase 5 fra Batten og Gibbs artikkel

Det har nylig blitt utviklet en informasjonsperm om dystrofia myotonika type 1 for pasienter, pårørende og tjenesteapparatet. Du finner den på Frambu.no eller unn.no/nmk

Den norske systematikeren

1914

Georg H. Monrad-Krohn var en norsk nevrolog som ble kjent for sin grundige systematisering av den kliniske nevrologiske undersøkelsesmetode. I 1914 kom hans lærebok *Den kliniske undersøkelse av nervesystemet* ut. I internasjonale fagkretser ble boka kalt "The Blue Bible". Fra dette året ble den raskt oversatt til engelsk og senere til en rekke andre språk. Den var obligatorisk lesning for nevrologer over hele verden i mer enn 50 år.



"EMG-ens far"

1947

Den første elektromyografiske laben ble grunnlagt av Dr. Edward H. Lambert i USA.
Lambert, som forresten var halvt norsk (HEMmor), blir av mange omtalt som "Elektromyografiens far". Elektromyografi (EMG), er en metode for å registrere elektrisk aktivitet i muskulatur.

Lamberts labtekniker demonstrerer bruk av en tidlig variant av EMG-maskin.

EMG er sammen med nevrografi (ENG) viktige og ofte nødvendige undersøkelser i utredning av pasienter med nevromuskulær sykdom.

Frambu

1955

Frambu åpnes av Einar Gerhardsen. Først var det et friluftsted for barn og unge i Framfylkingen, men snart fikk også barn med polio og cerebral parese komme hit på leir. Så fulgte diagnoser som astma, allergi og epilepsi. Etter hvert dreide fokuset til sjeldne diagnoser, og i dag har Frambu kompetanse på over 4 hundre medfødte diagnoser eller diagnosegrupper. Blant annet de nevromuskulære.

Sittende foran er Werna Gerhardsen, en av Frambus grunnleggere, på vei i hest og kjerre til åpningen. Ektemann og statsminister Einar i baksetet.

Bilder fra Frambus historiske arkiv, tatt i årene etter åpningen av senteret.

DNA-gjennombrudd

1962

En lang liste av mennesker fortjener ære for oppdagelsen av DNA-strukturen. James Watson, Francis Crick og Maurice Wilkins mottok dette året Nobelprisen i fysiologi eller medisin for deres banebrytende oppdagelser. Denne tildelingen har i ettertid vært gjenstand for mye kontrovers, blant annet fordi Rosalind Franklin ble totalt oversett. Hun var en britisk kjemiker som sto bak mye av arbeidet gjennombruddet var tuftet på.

Watson (t.v.) og Crick med sin modell av dobbeheliks-strukturen, som minner om en vindeltrapp.

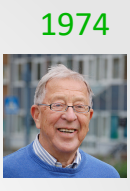
Dette bildet ser ikke ut som mye, men har vært et svært viktig bidrag til forståelsen av hvordan DNA er bygd opp.Det viser et tverrsnitt av en DNA-streng.
Foto: Rosalind Franklin

Franklin døde av eggstokkreft, bare 37 år gammel i 1958. Fordi Nobelprisen ikke deles ut posthumt, var hun derfor aldri aktuell for den. Men det er i dag åpenbart at hun ble utsatt for manglende kreditering for sine bidrag til vitenskapen.

Torbergsen

1974

Torbergsens sykdom blir oppdaget. Torberg Torbergsen er i 1974 ansatt i en utdanningsstilling ved Ullevål sykehus, og får inn en pasient som overlegene hans raskt diagnostiserer med Thomsens myotoni. Torbergsen er ikke helt enig, og inviterer pasienten straks tilbake for noen tilleggsundersøkelser. Han observerer muskelsammentrekninger som nærmest rullet bortover, men finner ingen elektrisk aktivitet i sammenheng med dem, noe som ville vært naturlig ved muskelrykninger. I dag kalles dette for rippling muscle disease.

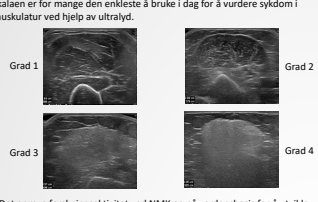


Han blir senere en nestor innenfor klinisk nevrofysiologi, og svært mange av dagens eksperter innenfor feltet minnes Torberg som en uvanlig ydmyk og kunnskapsrik fagperson og kollega.

Ultralyd

1980

Nevromuskulær ultralyd har vært i bruk siden 80-tallet. Britiske John Heckmatt publiserte en forskningartikkel på barn med Duchennes muskeldystrofi i 1980. Han hadde funnet ut at deres muskler så annerledes ut på ultralyd enn friske muskler.
Heckmatt jobbet med å få kvantifisert ultralydbildene for å gjøre det til et klinisk nyttig verktøy. Med det fikk vi Heckmatts graderingsskala med 4 trinn. Denne skalaen er for mange den enkleste å bruke i dag for å vurdere sykdom i muskulatur ved hjelp av ultralyd.



Det er mye forskningsaktivitet ved NMK og på verdensbasis for å utvikle nye og enda bedre metoder for bruk av ultralyd i diagnostisering og oppfølging av nevromuskulære sykdommer.

Foreningen for muskelsyke

1981

Foreningen for muskelsyke (FFM) stiftes.
Fram til da hadde det vært noen grupper som jobbet for enkeltdiagnoser, men endelig forenes kreftene!
Gjennom 13 lokallag og Foreningen for muskelsykes ungdom (FFMU) informerer i dag FFM muskelsyke og deres pårørende, og arbeider for muskelsykes rettigheter og interesser.
Foreningen sprer kunnskap om muskelsykdommer og muskelsykes livssituasjon, medvirker til bedre behandlingsmuligheter og støtter forskning omkring muskelsykdommer.

Første utgave av forløperen til Muskelnytt, medlemsbladet som kommer ut fire ganger i året.

Foreningen er med i Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO) og har søsterorganisasjoner i en rekke land.

Duchenne-genet

1986

Oppdagelsen av genet for Duchennes muskeldystrofi, som fører til bedre forståelse av sjeldne nevromuskulære sykdommer.

Nevromuskulært kompetansesenter

1994

Dette er året Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ser dagens lys.
Ildsjeler ved det som i dag er Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) hadde over tid bygd spisskompetanse på diagnostikk. Dette veide tungt da valget av sted ble tatt. Blant annet Sigurd Lindal, Irene Lund, Svein Ivar Mellgren og Torberg Torbergsen (luke 14) var sentrale skikkelser.
I dag er en rekke ulike faggrupper tilknyttet, og jobber med diagnostikk, behandlig, forskning og fagutvikling.

Irene Lund og Sigurd Lindal, begge tidligere senterledere av NMK.

Vedtaket om opprettelsen av et nasjonalt nevromuskulært kompetansesenter kom etter sterkt påtrykk fra bl.a. Foreningen for muskelsyke (FFM)

Genene blir kartlagt

2003

2003 var året human genomprosjektet fullføres. Human genomprosjektet gikk ut på å fullstendig kartlegge rekkefølgen av de omtrent 3 milliarder byggesteinene i menneskets DNA.
Fra 97 ble det et kappløp mellom offentlige Human Genome Organization (HUGO) og den private institusjonen Celera genomics. Konkurransen gjorde at de ble tvunget til å publisere artikler om den noe uferdige sekvenseringen allerede to år før.

Human Genome Project publiserte i Nature og Celera genomics i Science på samme tid.

Resultatet har gitt viktig innsikt i genetikk og dens rolle i nevromuskulære sykdommer. Norske forskere bidro med kartlegging av 4 millioner DNA-byggesteiner i to områder av kromosom 16.

Muskelregisteret/NORNMD

2008

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) blir opprettet av Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) på oppdrag fra Helsedirektoratet. Personer med arvelige nevromuskulære sykdommer tilhører en pasientgruppe som har fått lite oppmerksomhet, og kunnskapen om disse sykdommene og pasientene er mangelfull. Derfor var en nasjonal registerløsning svært etterlengtet. Man så behovet for et nasjonalt kvalitetsregister primært for å måle og forbedre kvaliteten på utredningen, behandlingen og oppfølgningen i spesialisthelsetjenesten. Det er også viktig som et verktøy for å kartlegge sykdomsspekteret og forekomst i Norge.
Registeret inneholder i dag om lag 2500 pasienter.

Faksimile fra første Muskelnytt (1981). ⟶
I dag bruker vi et betydelig høyere tall (enn 600-800) for å anslå hvor mange som lever med en sjelden arvelig nevromuskulær tilstand: 6000

Muskelregisteret → NORNMD

Registeret er for tiden i en overgangsfase, og vil snart gjenkjennes som Norsk register for arvelige nevromuskulære diagnoser (NORNMD). Som et moderne register vil dette fortsette å ha betydning for et godt, likeverdig behandlingstilbud, forskning, m.m.

2014

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

NKSD opprettes. Dette er en tjeneste som består av en fellesenhet og følgende ni kompetansesentere:

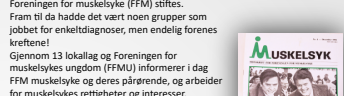
- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom)
- Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)
- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE)
- Senter for sjeldne diagnoser (SSD)
- TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Frambu kompetansesenter
- Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)

Samarbeid

2015

Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid startes opp.
Samarbeidet står mellom:

Disse tre kompetansesentrene samarbeider om oppgaver som kompetansebygging og -formidling, undervisning og forskning:



Ny medisinsk behandling

2017

Første pasient med en sjelden nevromuskulær sykdom får en sykdomsmodifiserende behandling i Norge. Spinraza (nusinersen) er dokumentert å hjelpe personer med spinal muskelatrofi (SMA) med å bevare funksjoner.
Til å begynne med var det kun barn og unge som fikk tilbud om legemiddelet, men i 2023 har det blitt utvidet til å også gjelde voksne med SMA.
Etter dette store og viktige gjennombruddet har generstatningsterapien Zolgensma (onasemnogene abeparvovec) blitt godkjent for bruk på barn i Norge med spesifikke variasjoner av SMA. Det har også Evrysdi (risdiplam), som har en virkning som ligner på Spinraza.

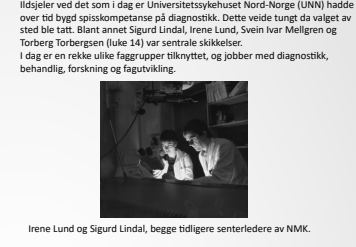
Barnenevrolog Sean Wallace (EMAN) forklarer

Disse nye medikamentene gir håp om at vi snart vil få lignende behandlinger for andre nevromuskulære tilstander.

Prevalensstudie

2020

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) publiserer en studie som viser forekomst av sjeldne arvelige nevromuskulære tilstander i Nordland, Troms og Finnmark. Funnene viste at diagnosene (ikke overraskende), er sjeldne. Men langt ifra så sjeldne som man trodde f.eks. på begynnelsen av 90-tallet. Da lå anslaget på 33 muskelsyke per 100 000. Denne studien fant 112 personer per 100 000.



For å kunne utvikle gode helsetjenester og nasjonale retningslinjer er det viktig å ha kjennskap til forekomst av arvelige nevromuskulære sykdommer i befolkningen. Til det er studier som dette avgjørende, og det burde absolutt forskes mer på. Klikk her for hele artikkelen.

Ut til Europa

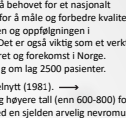
2022

Norge blir medlem av ERN Euro-NMD!
Dette er et samarbeid vi håper at kan styrke faglige relasjoner med andre europeere som brenner for det sjeldne nevromuskulære feltet.

Europeiske spesialistmiljøer innenfor sjeldne nevromuskulære sykdommer som vi har samarbeid med gjennom ERN Euro-NMD

Det norske fagmiljøet er med på å trekke lasset, blant annet ved å opprette undergruppen «Multidisciplinary management and care», som har fokus på tverrfaglighet.

Dette er naturlig vis ikke en komplett tidslinje. Den er ment som en honnør til både de nevnte og alle andre som har bidratt til store og små steg mot bedre behandling og en lysere framtid for alle muskelsyke.



NEVROMUSKULÆRT KOMPETANSESENTER NMK

2024