

Sjeldensenteret

- enhet nevromuskulære sykdommer
(tidligere NMK)

Universitetssykehuset Nord-Norge



Velkommen til opphold hos oss

www.unn.no/hmk

nmk@unn.no

Tlf. 77 66 98 91 / 77 62 72 17



Forord

Ved Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, **Sjeldensenteret, enhet nevromuskulære sykdommer** (tidligere NMK) møter du et tverrfaglig miljø med spesialkompetanse på sjeldne og medfødte nevromuskulære sykdommer.

Vi arbeider for å gi deg kunnskap, støtte og behandling som bidrar til økt mestring og livskvalitet – gjennom hele livet.

Vårt tilbud bygger på samarbeid mellom ulike faggrupper ved **Universitetssykehuset Nord-Norge**, og vi legger vekt på individuell tilpasning i alle deler av oppfølgingen.

Vi ønsker deg hjertelig velkommen til et opphold ved Sjeldensenteret.

Den tverrfaglige organiseringen

Et opphold ved **Sjeldensenteret** innebærer samarbeid mellom flere fagmiljøer ved **Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN)**.

Vi planlegger hvert opphold i god tid slik at du får et helhetlig tilbud som passer dine behov. Vårt team består av spesialister og fagpersoner fra flere avdelinger som arbeider tett sammen for å sikre god oppfølging og kvalitet i tjenestene.

Sjeldensenteret består av fagpersoner som samarbeider for å gi deg en best mulig opplevelse under oppholdet.



Du får en egen **rådgiver** som kontakter deg før oppholdet, koordinerer timeplanen og er din faste kontaktperson. I tillegg kan du møte flere spesialister og terapeuter som hver bidrar med sin fagkompetanse:



Overlege: Legespesialist innen nevrologi med kompetanse på nevromuskulære sykdommer. Andre spesialister, som innen nevrofysiologi og medisinsk genetikk, kan også være involvert.



Lege i spesialisering (LIS): Under utdanning til spesialist. Jobber selvstendig, men i tett samarbeid med overlege.



Fysioterapeut: Gjør en funksjonsvurdering og gir råd om aktivitet, tilrettelegging og trening som passer for deg. Kan også vurdere behov for nevromuskulær bevegelsesterapi.



Genetisk veileder: Gir informasjon om arvelighet og risiko for sykdom hos familiemedlemmer, samt forklarer genetiske funn.



Ergoterapeut: Hjelper deg til å være mest mulig selvhjulpen i hverdagen. Gir råd om hjelpemidler, arbeidsstilling og tilrettelegging.



Sosionom: Bistår med råd om rettigheter, økonomi, søknader og samtaler om livet med sykdom.



Ernæringsfysiolog: Gir veiledning om kosthold og helse tilpasset din diagnose.



Andre spesialister: Ved behov kan du henvises videre til for eksempel lungelege, hjertelege eller øyelege.

Aktuelle diagnoser for Sjeldensenteret

Sjeldensenteret tilbyr utredning, behandling og oppfølging for personer med sjeldne og medfødte nevromuskulære sykdommer. Her er noen av de vanligste diagnosene vi arbeider med:

- Muskeldystrofier: Beckers (BMD), Duchennes (DMD), Emery-Dreifuss (EDMD), Facioscapulohumeral (FSHD), kongenitte (CMD), limb-girdle (LGMD) og oculopharyngeal (OPMD)
- Nevropatier: Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT) og hereditær nevropati med trykkpareser (HNPP)
- Motornevronsykdom: Spinal muskelatrofi (SMA)
- Myotonier: Dystrofia myotonika (DM1, DM2 m.fl.) og myotonia congenita
- I tillegg kommer enkelte mitokondriesykdommer, metabolske forstyrrelser, arvelige myastenier og periodiske paralyser.

For mer informasjon om diagnosene kan du besøke nettsiden vår:

www.unn.no/nmk

Opphold ved Sjeldensenteret

Et opphold ved **Sjeldensenteret** planlegges nøye for å gi deg et best mulig tilpasset tilbud. Behovet for undersøkelser og fagpersoner varierer fra pasient til pasient og mellom ulike diagnoser. Derfor tar vi kontakt i forkant av oppholdet for å få dine innspill slik at vi kan skreddersy timeplanen din.

Utredningsopphold

Et utredningsopphold varer som regel én til to dager. Oppholdets innhold bestemmes etter henvisningen og tilpasses individuelt.

Du vil som oftest få utført nevrologisk undersøkelse, funksjonsvurdering hos fysioterapeut og eventuelt blodprøver, EMG eller MR av muskel. Andre samtaler – for eksempel med sosionom, genetisk veileder eller ernæringsfysiolog – avtales ved behov.

Dersom du skal ta **muskelbiopsi**, er det viktig å avklare bruk av blodfortynnende medisiner i god tid før oppholdet. Kontakt fastlegen din for veiledning, og ta gjerne kontakt med oss ved spørsmål.

Nevromuskulær bevegelsesterapi

Dette er et to ukers behandlingsopphold med fokus på fysioterapi og mestring. Behandlingen skreddersys for hver pasient og har som mål å optimalisere bevegelsesmønster og muskelfunksjon.

Oppholdet inneholder blant annet individuelle fysioterapitimer, samtaler med ergoterapeut, sosionom, og etter behov genetisk veiledning eller ernæringsrådgivning. Varmtvannsbasseng kan benyttes etter avtale med fysioterapeut.

Helgen midt i oppholdet er behandlingsfri, og hjemreise er vanligvis fredag ettermiddag i uke to.

I forkant får du tilsendt en timeplan med oversikt over alle planlagte aktiviteter. Husk bevegelige klær og badetøy dersom du ønsker å benytte bassenget.



Inntak og henvisning

For å komme til opphold ved **Sjeldensenteret** må du ha en henvisning. Henvisningen vurderes av våre spesialister for å sikre riktig oppfølging og planlegging av oppholdet.

Henvisning til utredningsopphold

Henvisning sendes vanligvis fra lege, fortrinnsvis nevrolog. For at vi skal kunne gjøre en god vurdering, er det viktig at henvisningen inneholder nødvendig medisinsk informasjon.

- Symptomer og kort sykehistorie.
- Tidligere undersøkelser og prøvesvar (MR, EMG, blodprøver, genetiske prøver, muskelbiopsi).
- Familieanamnese – om det finnes lignende tilfeller i familien.

Henvisning til nevromuskulær bevegelsesterapi

Henvisning kan sendes av lege eller fysioterapeut. Den bør inneholde diagnose, kort sykehistorie, tidligere utredning og et tydelig mål for hva som ønskes oppnådd med behandlingen.

Fysioterapeutene ved Sjeldensenteret vurderer søknadene ut fra medisinsk tilstand, funksjon og motivasjon. Før et lengre opphold blir det vanligvis gjennomført et kort vurderingsopphold.

Det er en fordel om du allerede har kontakt med lokal fysioterapeut. Våre terapeuter samarbeider gjerne med dem om videre oppfølging etter oppholdet.

Etter oppholdet kan du lese **epikrisen** din på **Helsenorge.no**. Ta gjerne kontakt med oss dersom du har spørsmål om henvisning eller videre oppfølging.

Kontaktinformasjon

Sjeldensenteret – enhet nevromuskulære sykdommer (tidl. NMK)

Nevro-, hud- og revmatologisk avdeling (NEHR)

Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN)

Postboks 33, 9038 Tromsø

Tlf: 77 66 98 91 / 77 62 72 17

E-post: nmk@unn.no

Nettside: www.unn.no/nmk

Facebook: www.facebook.com/nmkunn

Vi ønsker deg velkommen til et trygt og lærerikt opphold hos oss!