

Mine noter fra temadagen den 9. november 2013 på CSV, Brønshøj

Kirsten Svenstrup - HSP

Der er nu omkring 500 i Danmark med HSP. Det er en stigning på 50 inden for de sidste 2 år. Der er stadig kun symptomatisk behandling. 5% ender i kørestol. Ifølge Kirstens dias over sygdommens debutalder, er der mange børn, der får HSP. Vi må have overblik over vores HSP børn i foreningen. I 2010 lavede man forsøg med Botox hos 12 børn. Desværre virkede det ikke hos alle!
Der kendes i dag 52 varianter af HSP

Jørgen Nielsen - Ataksi

For at få gentest foretaget i udlandet betalt af det offentlige, skal 3 kriterier være opfyldt:

1. Sygdommen skal kunne behandles
2. Man skal kunne forebygge sygdommen i familien
3. Nogen i familien skal ønske fosterundersøgelse i 10. uge

Forskning

Der forskes i mange lande, og resultaterne offentliggøres i artikler, som er offentligt tilgængelige - fx på <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
Der er også sket fremskridt mht. stamcelleforskning, men kun på musestadiet. Vi må ikke falde for stamcelleforsøgene i Kina, Ukraine og Tyskland. Det er humbug.

Internationale selskaber fx "23 and me" annoncerer med, at vi kan indsende en blodprøve og fx betale 99\$ og herefter få at vide, hvilke sygdomme vi har anlæg for at få. Også et dansk firma DNAtest.dk annoncerer. Men her kommer det etiske aspekt ind. Hvem skal bestemme, hvilke resultater, man får at vide? Hvad er relevant? Hvem rådgiver? (I den forbindelse kan jeg tilføje, at det er her, Eurordis kommer ind i billedet med rådgivningsgruppen PAC, som arbejder på at finde europæisk godkendte retningslinier).

Hukommelsesklinikken

Neurologisk ambulatorium (hvor vi HSP'ere har haft vores gang) er nedlagt, og vi hører i dag alle til på Hukommelsesklinikken. Jørgen får mere administrativt

arbejde og håber, at Kirsten bliver ansat der til foråret. Hvis vi kommer ind til en anden neurolog, kan vi bede om at komme til Jørgen.

Julia Choi

Jørgen fortalte på Julias vegne om forsøget med ataksi patienter (da Julia ikke taler dansk). Forsøget skal munde ud i bedre forebyggelsesprogrammer for ataksi patienter. Forsøget gælder for ataksi patienter med en kendt diagnose, og de skal kunne gå selv. Mange af de fremmødte skrev sig på Julias liste.

Svar på HSP spørgsmål

1. Symptomerne er i benene, fordi de længste nervebaner er mest påvirket.
2. Udredning af HSP tager lang tid - for at få et godt/sikkert svar.
3. Der forskes ikke i sammenhængen mellem HSP og alkohol, men alkohol forværrer symptomerne.
4. Udløsende faktorer for HSP? Det afhænger af ens gensammensætning.
5. Alt påvirker sygdommen som fx forkølelse, influenza og alkohol.

Svar på Ataksi spørgsmål

1. Balance medicin findes ikke!
2. Der er ingen tidshorisont for ataksi behandling.

Svar på spørgsmål om forskning

1. Neurologerne i DK undersøger kun enkelte gener og svarer derfor kun patienterne mht. HSP eller Ataksi. Måden de svarer på, afhænger af patienternes spørgsmål.
2. Hver gang de har et forskningsprojekt, tager de vores gemte dna med. De giver kun besked, når de finder noget.
3. Hvis vi vil have flere forskere i ataksi og HSP, skal vi banke på hos politikerne og bl.a. gøre opmærksom på, hvor dyre vi bliver senere i sygdomsforløbet. Og vi skal finde penge!
4. Neurologerne gør, hvad de kan, for at gøre opmærksom på vores sygdomme, når de mødes med andre læger og i neurologisk selskab.
5. Der er ingen patientregistre for HSP og ataksi i Danmark!
6. Hvordan kommer forskningsresultater til Jylland? Læs på nettet. Der bliver ikke kommunikeret resultater sygehusene imellem.
7. Der kommer 500 forskningsresultater hver måned - offentliggjort i artikler. Det er svært at sortere og finde de relevante artikler.

8. Kliniske forsøg - man skal være kritisk. Vores grupper er små. Vi skal blive rige og ansætte en forsker.

Svar på spørgsmål om Hukommelsesklinikken

9. Der er ansat en klinisk genetiker på Hukommelsesklinikken til at tage disse samtaler. Man får senere også en psykolog tilknyttet.
10. En person, som er symptomfri med sygdom i familien, kan tilbydes et genetisk rådgivningsforløb.
11. Der er ikke tilknyttet en fast sygeplejerske. Foreningen kan bede om en!
12. Hvis vi skal have flere neurologer, skal der være flere patienter!
13. Nogle af os går til kontrol årligt - andre hvert andet år. Det er individuelt. Her sker ingen ændringer.

Rikke - inkontinens/overaktiv blære

Der er 3 typer:

1. Overflow - trykket er for stort, og man lækker
2. Stress - dårlig lukkemuskel, og man lækker
3. Urge - overaktiv blære, som vi har, hvor man skal tisse her og nu!

Man skal udredes hos en urolog, hvor man udfylder et væskevandladningsskema.

Medicinsk behandling - piller. Den nye, Betmiga, har færrest bivirkninger

Hvis pillerne ikke virker, skal man udredes yderligere på urologisk afdeling.

En sidste løsning kan være Botox, der lægges i depoter og lammer blæremusklen hele vejen rundt.

Svar på spørgsmål om overaktiv blære

1. Urologerne har gode erfaringer fra deres Botox operationer hos rygmarvsskadede.
2. Rikke har udført operationerne på Riget og Frederiksberg Hospital
3. Man kan henvises fra læge, neurolog
4. Nogle gynækologer udfører også Botox operationer
5. Bækkenbundstræning er vigtig, så man kan blive tættere
6. Man skal "tisse dobbelt" om morgenen og om aftenen. Det betyder, at man tisser, går væk fra toilettet i 5 min. og så tisser igen.
7. Man bør tømme sin blære hver 3. time.
8. Kommunen bevilger bleer og har en konsulent, som rådgiver. Bleer kan også fås via sygeplejersken på urologisk afdeling.

9. En rygoperation kan påvirke vandladningen. Man bør udredes.
10. Urologer giver gode råd, men patienten bestemmer.
11. Man kan godt have 2 typer af inkontinens samtidig, fx stress og overaktiv.

Thorkild - "Balance Wear" vest

Thorkild viste på video, hvordan vesten har ændret hans liv. Fra at sidde i kørestol, går han nu frit. Vesten er købt efter undersøgelse hos Motion Therapeutics i San Fransisco. Der er ingen europæisk konsulent. Det er ikke videnskabeligt bevist, at vesten hjælper, men som Jørgen Nielsen sagde: Prøv den! Måske hjælper den dig.

Dorthe
10.11.13