

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | ORIGINAL MEDDELELSE

**Hva gjorde forskning på egen praksis med praktikerer?**

Jeg erfarte at entusiasme fra forskningsarbeid som lå nær praksis også smittet over på klinisk arbeid, slik at kjente problemstillinger fikk ny interesse. Å arbeide med utskrifter av egne konsultasjoner demonstrerte ufullkommenheter i praktisk patientsamtale, til tider på en særs tydelig måte. Denne øvelsen, som kunne være ubehagelig, var likevel også en stimulus til å øke kompetanse i praktisk samtalarbeid.

**Forskning på egen praksis – muligheter og fallgrøfter**

Aksjonsforskning på egen praksis var både gjennomførbart og klinisk relevant. Artikkelen argumenterer for at vitenskapelig standard ikke brytes ned av reflektert subjektivitet. Forskning i form av perspektivbundne reflekterende samtaler kan åpne for klargjørende resonnement. Samtidig er forskningsfeltet vitenskapsteoretisk utfordrende.

Basert på erfaringene fra dette arbeidet er det mulig å formulere fallgrøfter som bør unngås (**Figur 1**). Den kombinerte rollen som lege og forsker åpner et rom for forskning som ikke er åpent for noen andre enn praktikerer selv. Informasjonen som samles fra reflekterende dialoger kan representere en kilde til verdifull kunnskap om personlige og eksistensielle aspekter ved praktisk klinisk medisin.

Korrespondance: Per Stensland, Boks 224, N-6852 Sogndal.  
E-mail: Per.Stensland@isf.uib.no

Antaget: 17. februar 2004

Interessekonflikter: Ingen angivet

Taksigelse: Arbeidet er finansiert av Den norske lægeforenings kvalitets sikringsfond. *Kirsti Malterud* har gitt verdifulle kommentarer til artikkelen.

This article is based on a study first published in the *Scandinavian Journal of Primary Health Care* 2003;21:77-82.

**Litteratur**

- Lewin K. *Field theory in social science*. New York: Harper, 1951.
- Whyte WF, ed. *Participatory action research*. Newbury Park: Sage, 1991.
- Hart E, Bond M. *Action research for health and social care*. Buckingham: Open University Press, 1995.
- Mays N, Pope C. Qualitative research: observational methods in health care settings. *BMJ* 1995;311:182-4.
- Thesen J, Kuzel AJ. *Participatory inquiry*. I: Crabtree BF, Miller WL, eds. *Doing qualitative research*. Thousand Oaks: Sage Publications, 1999.
- Meyer J. Qualitative research in health care: using qualitative methods in health related action research. *BMJ* 2000;320:178-81.
- Malterud K. Action research – a strategy for evaluation of medical interventions. *Fam Pract* 1995;12:476-81.
- Stensland P, Malterud K. New gateways to dialogue in general practice. *Scand J Prim Health Care* 1997;15:175-9.
- Stensland P, Malterud K. Approaching the locked dialogues of the body. *Scand J Prim Health Care* 1999;17:75-80.
- Patton MQ. *Qualitative evaluation and research methods*. London: Sage, 1990.
- Andersen T. Reflecting processes; acts of informing and forming. I: Friedman S, ed. *The reflecting team in action*. New York: Guilford, 1995.
- Stensland P, Malterud K. Unravelling empowering internal voices – a case study on the interactive use of illness diaries. *Fam Pract* 2001;18:425-9.
- Giorgi A, ed. *Phenomenology and psychological research*. Pittsburgh: Duquesne Univ Press, 1985.
- Skjervheim H. *Objectivism and the study of man*. Oslo: Universitetsforlaget, 1959.
- Kvale S. The psychoanalytic interview as qualitative research. *Qual Inq* 1999;5:87-113.
- Fog J. Om forskningsinterview og den terapeutiske samtale. I: Fog J et al, eds. *Interviewet som forskningsmetode*. Psykologisk skriftserie nr. 1/1987. Århus: Psykologisk Institut, 1987.
- Løgstrup KE. *Den etiske fordring*. København: Gyldendal, 1997.
- Malterud K. Qualitative research: standards, challenges, and guidelines. *Lancet* 2001;358:483-8.
- Baarts C, Tulinius C, Reventlow S. Reflexivity – a strategy for a patient-centred approach in general practice. *Fam Pract* 2000;17:430-4.

## Patientgrundlag og evaluering af undersøgelser i en neuromuskulær klinik gennem tre år

Reservelæge Mikkel Anthonisen, stud.med. Rikke Toft, afdelingslæge Jesper Rønager & overlæge John Vissing

H:S Rigshospitalet, Neurologisk Klinik 2082

**Resume**

**Introduktion:** Undersøgelsen havde til formål at opgøre patientgrundlag og evaluere resursekrævende undersøgelser i en neuromuskulær klinik (NMK) gennem tre år.

**Materiale og metode:** Gennem journalopslag blev antallet af patienter, typen og antallet af kontakter, samt fordelingen af diagnoser opgjort. Muskelbiopsi var informativ, hvis den bidrog til eller entydigt stillede diagnosen. Genanalyse var positiv, hvis henvis-

ningsdiagnosen blev bekræftet. Patienter med informativ muskelbiopsi eller positiv genanalyse, som før henvisning til NMK havde fået foretaget elektromyografisk måling (EMG) på trods af oplagt mistanke om muskelsygdom, blev opgjort.

**Resultater:** I alt 879 patienter blev forundersøgt og fulgt op ved 999 kontrolbesøg. To tredjedele af patienterne fik tildelt en neuromuskulær diagnose fordelt på 40 patienter med motorneuronsygdomme, 290 patienter med neuropati og 206 patienter med muskelsygdomme. I alt 194 patienter fik foretaget muskelbiopsi, 90% af biopsierne var informative, og af disse gav en tredjedel en entydig diagnose. Af i alt 88 genanalyser var 90% positive. I alt 34 patienter havde fået foretaget EMG inden henvisning til NMK, trods mistanke om muskelsygdom.

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | ORIGINAL MEDDELELSE

**Diskussion:** De neuromuskulære diagnoser i NMK fordelte sig anderledes end deres prævalens i befolkningen, hvor neuropatier er over ti gange hyppigere end motorneuronsygdomme og myopatier tilsammen. Dette afspejler en henvisning af mere sjældne neuromuskulære sygdomme til NMK. Muskelbiopsi og genanalyse var vigtige i udredningen af neuromuskulære patienter, hvorimod 34 patienter med oplagt muskelsygdom unødigt havde fået foretaget en EMG-undersøgelse inden henvisning til NMK.

Neuromuskulære sygdomme dækker over neurologiske sygdomme i perifere nerver, skeletmuskler og de motoriske forhornsceller i rygmarven. Det vil sige motorneuronsygdomme, neuropatier og myopatier, herunder neuromuskulære transmissionsdefekter. Fagområdet spreder sig over mange enkelt-diagnoser (over 300), hvoraf et stort antal er arvelige sygdomme. Nogle sygdomme er enkeltvis meget sjældne, men samlet set er neuromuskulære sygdomme, der berører ca. 100.000 patienter i Danmark, lige så hyppige som f.eks. den almindelige neurologiske lidelse epilepsi.

På grund af udviklingen i molekylærgenetiske metoder er der på området sket en stærk forbedring af diagnosemuligheder, hvilket bl.a. har resulteret i en mere præcis klassifikation af sygdommene. I lyset af den ofte komplicerede udredning og i forlængelse af den mangeårige forpligtigelse som landsdelsafdeling for disse sygdomme, valgte man på Rigshospitalets Neurologiske Klinik ved årsskiftet 1999-2000 at oprette en specialiseret Neuromuskulær Klinik (NMK). NMK fungerer som en ambulant enhed for patienter med sikker eller mulig neuromuskulær sygdom. Formålet med denne opgørelse var, ud over at beskrive patientgrundlag, diagnoser og henvisningsmønstre, at evaluere tre hyppigt anvendte og resursekrævende undersøgelser gennem en treårig periode.

## Materiale og metode

### Patientgrundlaget

Nyhenviste patienter, som blev undersøgt i NMK i perioden, blev inkluderet i opgørelsen.

Alle oplysninger blev fundet ved journalopslag ud fra ambulatorielisten. Til belysning af patientgrundlaget undersøgte vi antallet af patienter, typen af kontakter, ventetid, antallet af afsluttede patienter, henvisende instans samt patienternes diagnoser fra NMK i perioden fra den 1. januar 2000 til den 31. december 2002. Patienter blev visiteret til NMK fra den centrale visitation af patienter i Neurologisk Klinik, hvis der var tale om en sikker eller sandsynlig neuromuskulær sygdom.

De endelige diagnoser fra NMK blev inddelt i følgende kategorier: 1) motorneuronsygdom, 2) neuropati, 3) myopati og 4) andre sygdomme. Denne sidste gruppe dækker over patienter med anden neurologisk sygdom (f.eks. diskusprolaps, spinalstenose, medullære tumorer, demyeliniserende lidelser i centralnervesystemet etc.) samt patienter med eksempelvis ortopædkirurgiske, reumatologiske eller endokrinologiske lidel-

ser, hvor symptomatologien kunne ligne neuromuskulær sygdom. Patienter uden tegn på somatisk sygdom blev ligeledes kategoriseret i gruppen »andre sygdomme«.

## Evaluering af undersøgelser

Vi evaluerede NMK's brug af tre centrale og resursekrævende undersøgelser i udredningen af neuromuskulære sygdomme.

### Muskelbiopsi

Muskelbiopsierne blev bedømt som normale eller patologiske ved lysmikroskopi og endvidere bedømt som informative eller noninformative. Informativ betød, at en muskelbiopsi på linje med klinik og andre parakliniske fund bidrog til diagnosen eller var entydig diagnostisk for sygdommen. Normale histologiske fund kunne også være informative, hvis en patient havde normale objektive fund og parakliniske undersøgelser, og mistanken om neuromuskulær sygdom således a priori var lille. En muskelbiopsi kaldtes noninformativ, hvis familiehistorie, sygdomsforløb, objektiv undersøgelse eller plasma-kreatinkinase tydede på muskelsygdom, men muskelbiopsien – enten normal eller patologisk – ikke bragte udredningen nærmere en konkret diagnose. Nålemuskelbiopsierne foretoges med 5 mm Bergstrømål [1].

### Neurofysiologisk undersøgelse og genanalyse

Neurofysiologisk undersøgelse bestod af kombineret elektro-neurografi og elektromyografi, EMG. Vi undersøgte om EMG-undersøgelser, som var bestilt fra NMK be- eller afkræftede henvisningsdiagnosen. EMG-svaret blev betragtet som inkonklusivt, hvis det hverken be- eller afkræftede henvisningsdiagnosen. Vi undersøgte antallet af positive og negative genanalyser. Positive analyser betød genetisk fund i overensstemmelse med henvisningsdiagnosen.

I gruppen af patienter diagnosticeret ved en patologisk og informativ muskelbiopsi eller en positiv genanalyse undersøgte vi hvor mange, der havde fået lavet EMG for henvisning til NMK. Blandt disse patienter kiggede vi på, hvem der bedømt ud fra familiehistorie, sygdomsforløb, objektiv undersøgelse og evt. plasma-kreatinkinase havde en sikker muskel-sygdom, således at EMG ikke burde have været en tidlig undersøgelse i udredningen.

### Resultater

I alt 879 patienter blev nyhenvist til forundersøgelse. Der var 999 kontrolundersøgelser, hvilket sammenlagt gav 1.878 kontakter. Ventetiden fra henvisningsdato til forundersøgelse faldt fra otte uger i 2000 til seks uger i 2002. Af de 879 patienter, som blev forundersøgt i perioden, var 436 (50%) afsluttet fra klinikken ved periodens slutning.

Blandt patienter, som var henvist fra praktiserende almenmedicinere, kom ca. 10% fra området uden for H:S, mens ca. 90% af patienterne, som var henvist fra andre praktiserende speciallæger, kom fra områder uden for H:S. En totalopgø-

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | ORIGINAL MEDDELELSE

**Tabel 1.** Andelen af patienter henvist fra de forskellige instanser i procent, samt andelen af disse, som fik en neuromuskulær diagnose fra en neuromuskulær klinik (NMK), ligeledes i procent.

Henvissende instans	Patienter henvist (%)	Neuromuskulære diagnoser fra NMK (%)
Hospitalsafdeling i H:S	38	60
Hospitalsafdeling uden for H:S	29	69
Praktiserende læger	22	62
Praktiserende speciallæger	11	58

**Tabel 2.** Diagnosefordelingen fra neuromuskulær klinik (NMK) i absolutte tal.

Diagnoser fra NMK	Antal
Motorneuronsygdomme	40
Neuropatier	290
Myopatier	206
Andre	343
I alt	879

relse viste, at ca. 40% af patienterne blev henvist fra hospitalsafdelinger eller privat praksis uden for H:S-området.

To tredjedele af de patienter, som blev tilset i NMK, fik en neuromuskulær diagnose, mens en tredjedel blev kategoriseret under anden sygdom. Andelen af patienter, som havde neuromuskulære sygdomme, lå ret konstant blandt de henvissende instanser (Tabel 1). Af de 485 patienter med neuromuskulære sygdomme havde 8% motorneuronsygdomme, 53% neuropatier og 39% myopatier (Tabel 2).

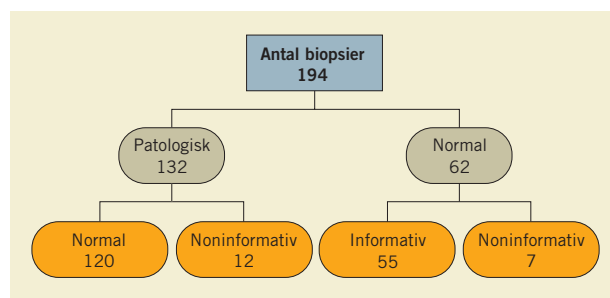
### Evaluering af undersøgelser

#### Muskelbiopsier

Af de i alt 205 journaler på patienter, som fik foretaget muskelbiopsi, kunne 194 fremskaffes. Ud af 194 muskelbiopsier var 175 informative (90%), (Figur 1). Ti biopsier var åbne, mens 184 var nålebiopsier. Otte af de 194 patienter fik foretaget biopsi to gange, da den første biopsi var noninformativ. Af disse rebiopsier var fire åbne (efter primær nålebiopsi), hvoraf en blev informativ, og fire var nålebiopsier, hvoraf to blev informative. Hvis en patient fik foretaget mere end én biopsi, blev kun det sidste svar inddraget i den samlede opgørelse på 194 patienter. I alt 120 patienter havde en patologisk og informativ muskelbiopsi. Heraf kunne diagnosen stilles entydigt i 60% af tilfældene. I alt 19 biopsier var noninformativ, idet de enten var patologiske, men ikke bidrog yderligere til diagnosen, eller var normale trods tydelige tegn til muskelsygdom i familiehistorie, sygdomsforløb, objektiv undersøgelse eller plasma-kreatinkinase-niveau.

#### EMG og genanalyse

Der blev foretaget i alt 199 EMG-undersøgelser (Tabel 3). I 44 tilfælde var EMG-diagnosen forskellig fra henvisningsdiagnosen. Af disse blev 12 ændret til en anden diagnosekategori, mens 32 blev fundet elektromyografisk normale (Tabel 3).



**Figur 1.** Fordeling af muskelbiopsier på histologiske fund og informativ værdi.

**Tabel 3.** Henvisningsdiagnoser be- eller afkræftet ved elektromyografisk måling (EMG). Tallet i parentes under »afkræftet ved EMG« angiver andelen af normale undersøgelsesresultater.

Diagnosekategori	Henvist fra neuromuskulær klinik	Bekræftet ved EMG	Afkræftet ved EMG	Inklusiv
Motorneuronsygdom	24	10	9 (0)	5
Neuropati	160	108	25 (24)	27
Myopati	15	4	10 (8)	1
I alt	199	122	44 (32)	33

Af de 12 diagnoser, som ændrede kategori, blev ni patienter ændret fra motorneuronsygdom til neuropati, en patient blev ændret fra neuropati til motorneuronsygdom og en patient blev ændret fra myopati til neuropati.

Hos seks af de 15 patienter, hvor henvisningsdiagnosen til EMG var myopati, blev EMG-undersøgelsen ordineret for at afklare en eventuel myastenia gravis. Af i alt 88 genanalyser, som blev foretaget på 86 patienter, var 79 positive (90%).

Inden henvisning til NMK havde i alt 59 af 120 patienter med en patologisk informativ muskelbiopsi, og 17 af 79 positive genanalyser fået foretaget EMG. Hos henholdsvis 30 og fire af disse patienter kunne man alene på familiehistorien, sygdomsforløb, objektiv undersøgelse og eventuel plasma kreatinkinase have diagnosticeret en sikker muskelsygdom.

#### Diskussion

De neuromuskulære diagnoser i NMK fordelte sig anderledes end prævalensen i befolkningen, hvor antallet af neuropatier er over ti gange hyppigere end motorneuronsygdomme og myopatier tilsammen. Tallene afspejler, at de almindelige neuropatier på diabetisk og alkoholisk basis udredes og behandles andetsteds, og at de neuropatier, som blev henvist til NMK, hovedsageligt var patienter med immunmedierede og arvelige neuropatier. De mange patienter, som blev afsluttet fra NMK med en ikkeneuromuskulær sygdom, vidner om, at klinikken tilser et relativt uselekeret patientmateriale.

Ikke overraskende var andelen af patienter, som havde neuromuskulære sygdomme, lidt højere blandt de patienter, som var henvist fra en hospitalsafdeling uden for H:S-området, idet man må antage, at disse patienter var forundersøgt

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | ORIGINAL MEDDELELSE

grundigere før henvisning. Til gengæld havde patienter, som var henvist fra alment praktiserende læger, en lige så høj andel af neuromuskulære diagnoser, som hvis de var henvist fra andre henvisende instanser. I forhold til et befolkningsgrundlag på 661.000 i H:S og 1,6 millioner i det øvrige Østdanmark [2] var henvisningsfrekvensen til NMK mellem en tredjedel og en halv gang så hyppig pr. indbygger for befolkningen uden for H:S i forhold H:S borgere.

Ni ud af ti muskelbiopsier var informative. En tredjedel af samtlige muskelbiopsier gav en entydig diagnose. Det gør muskelbiopsi til en vigtig diagnostisk undersøgelse. Der er ikke tidligere lavet tilsvarende opgørelser af muskelbiopsiers diagnostiske værdi i en neuromuskulær klinik, men der foreligger undersøgelser af muskelbiopsi i diagnostik af specifikke muskellidelser. Vores resultater er i overensstemmelse med den diagnostiske værdi af nålemuskelbiopsi ved mistanke om myositis [3-5]. I en enkel undersøgelse benyttede man samme kriterier for informativ værdi, som vi har anvendt, og fandt, at nålemuskelbiopsi var informativ i diagnostikken af myositis i 83% af tilfældene [4]. Langt hovedparten af biopsierne blev udtaget med 5 mm Bergstrøm-nål. Kun i de tilfælde, hvor man primært havde mistanke om vaskulitis, eller hvor en nålebiopsi havde været noninformativ, blev åben biopsi foretaget. Da nålebiopsi er veltolereret, og kun har bivirkninger i form af eventuel let lokal smerte fra biopsistedet i et par dage og har minimal risiko for hæmatom og infektion, er det et udmærket diagnostisk redskab til udredning af neuromuskulære sygdomme og et pålideligt alternativ til åben muskelbiopsi [6, 7]. Ingen af vores patienter havde hæmatom, og vi kender ikke til tilfælde af lokal infektion efter nålebiopsi i Danmark.

Af EMG-undersøgelser, som var bestilt fra NMK, var 83% konklusive. Blandt disse blev henvisningsdiagnosen bekræftet i 75% af tilfældene. I de tilfælde, hvor EMG ændrede henvisningsdiagnosen, var hovedparten af svarene elektromyografisk normale. Kun i få tilfælde ændredes henvisningsdiagnosen inden for de tre neuromuskulære diagnosekategorier. Næsten alle EMG-undersøgelser blev ordineret på mistanke om neuropati, og i hovedparten af de tilfælde, hvor EMG bekræftede neuropatimistanken, gav undersøgelsen vigtige yderligere informationer om neuropatitypen (f.eks. demyeliniserende eller aksonal type).

I modsætning til EMG's essentielle rolle i diagnostikken af motorneuronsygdomme, neuropatier og neuromuskulære transmissionsdefekter er den diagnostiske værdi mere tvivlsom ved myopati. I de tilfælde, hvor familie- og sygdomshistorie, klinikken og eventuelle blodprøver giver mistanke om muskelsygdom, bør muskelbiopsi eller genanalyse forudgå en eventuel neurofysiologisk undersøgelse. I overensstemmelse hermed fandt vi 34 patienter, som havde fået foretaget EMG inden henvisning til NMK, hvor mistanken om muskelsygdom burde være så oplagt, at EMG ikke skulle have været udført. Den endelige diagnose blev efterfølgende stillet ved en muskelbiopsi eller genanalyse. Det drejede sig typisk om pa-

tienter med *limb girdle*-muskeldystrofi, hvor kvantitativ EMG nok er korreleret til patientens kraftnedsættelse [8], men ikke specifikt stiller diagnosen, eller mitokondriesygdomme, hvor muskelbiopsi er anerkendt som den mest specifikke diagnostiske metode [9]. Andre eksempler var inklusionslegeme-myositis, dystrofia myotonica og facioscapulohumeral muskeldystrofi, hvor EMG ikke bør udføres.

Med genteknologi vil man i fremtiden kunne diagnosticere stadig flere patienter med neuromuskulære sygdomme, hvorfor disse undersøgelser gradvis vil afløse muskelbiopsi og EMG. Men det vil stadigvæk stille store krav til klinikerne at rejse den relevante mistanke over for en genetisk betinget sygdom i et område som det neuromuskulære med over 300 forskellige diagnoser. Den meget høje andel af positive gentest i vores materiale (92%) skyldes undersøgelse af enkeltgener, hvor den kliniske mistanke om sygdommen var stor. I fremtiden vil denne form for undersøgelse blive suppleret med chipteknologi, hvor en længere række af muskelsygdomme kan testes samtidig. Det har særlig interesse ved grupper af muskelsygdomme, som kan være svære at skelne fænotypisk, f.eks. *limb girdle*-muskeldystrofi eller kongenitte myopati.

Korrespondance: Mikkel Anthonisen, A.D. Jørgensens Vej 35, 2., lejl. 1, DK-2000 Frederiksberg.

Antaget: 30. september 2004  
Interessekonflikter: Ingen angivet

**Litteratur**

1. Bergstrom J. Percutaneous needle biopsy of skeletal muscle in physiological and research. *Scand J Clin Lab Invest* 1975;35:609-16.
2. <http://www.statistikbanken.dk/statbank5a/default.asp?w=1024> /28. juli 2004.
3. Dorph C, Nennesmo I, Lundberg IE. Percutaneous conchotom muscle biopsy. *J Rheumatol* 2001;28:1591-9.
4. O'Rourke KS, Blaivas M, Ike RW. Utility of needle biopsy in a university rheumatology practice. *J Rheumatol* 1994;21:413-24.
5. Campellone JV, Lacomis D, Giuliani MJ et al. Percutaneous needle muscle biopsy in the evaluation of patients with inflammatory myopathy. *Arthritis Rheum* 1997;40:1886-91.
6. Heckmatt JZ, Moosa A, Hutson C et al. Diagnostic needle muscle biopsy. *Arch Dis Child* 1984;59:528-32.
7. Magistris MR, Kohler A et al. Needle muscle biopsy in the investigation of neuromuscular disorders. *Muscle Nerve* 1998;21:194-200.
8. Stubgen JP. Limb girdle muscular dystrophy: a quantitative electromyographic study. *Electromyogr Clin Neurophysiol* 1995;35:351-7.
9. Jackson MJ, Schaefer JA, Johnson MA et al. Presentation and clinical investigation of mitochondrial respiratory chain disease. *Brain* 1995;118:339-57.