

Skandinavisk konsensusprogram for Duchennes muskeldystrofi

Målsætningen med dette konsensusprogram for Duchennes muskeldystrofi (DMD) er at skabe et fælles grundlag i Skandinavien for diagnostik og rekommandationer for behandling af sygdommen.

Den sociale og medicinske tradition er tilstrækkelig ens i Danmark, Norge og Sverige til, at det samme referenceprogram vil kunne bruges i hele Skandinavien.

Denne udgave er revideret i juli 2015 og er et supplement til de internationale retningslinjer som er beskrevet i artiklen, [The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, Bushby K et al., Part 1: Lancet Neurol. 2010 Jan; 9\(1\):77-93.](#)

[Part 2: Lancet Neurol. 2010 Feb; 9\(2\):177-189](#) og i The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, A guide for families, som findes i en dansk oversættelse her på siden.

Konsensusprogrammet er udarbejdet af fagfolk fra hele Skandinavien og sproget er derfor dansk, norsk og svensk.

Indhold

Arvegang, fosterdiagnostik og anlægsbærere	2
Psykosociale aspekter	5
Nevropsykologiske og pædagogiske aspekter ved DMD	10
Ortopedi. Behandling af led- og ryggdeformiteter ved DMD.....	12
Ergo - og fysioterapeutisk udredning og behandling.....	18
Mund- og tandpleje/Oral hälsa och bettutveckling.....	31
Nutrition ved Duchennes muskeldystrofi	39
Patientforeninger	44

Arvegang, fosterdiagnostik og anlægsbærere

Udarbejdet af Jens Michael Hertz, professor i genetik ved OUH, Danmark

Baggrund

DMD findes hos ca. 1 af 3500 drenge over hele verden. Den høje incidens skyldes genets høje mutationsrate som formentlig er en følge af genets størrelse. Omkring 50 - 60 % af alle mutationer i DMD er større eller mindre deletioner, mens resten er punktmutationer der ligeledes ofte fører til at der slet ikke dannes et funktionsdygtigt protein. Det totale antal personer med DMD i Skandinavien er ukendt, men prevalensen beregnes til at være ca. 30 per million indbyggere.

Ætiologi

DMD skyldes mutationer i genet DMD på X-kromosomets korte arm (Xp21). Genet er 2,5 millioner basepar stort og er således arvemassens største kendte gen. Genet består af 79 kodende sekvenser (exons), som medfører dannelse af et ca. 14.000 nukleotider stort mRNA-molekyle. Genets primære proteinprodukt, dystrofin, mangler eller er svært nedsat. Dystrofin har betydning for plasmamembranens stabilitet. Dystrofinmangelen kan påvises allerede ved fødslen, selvom symptomer først udvikler sig 1-2 år senere.

Arvegang

Duchennes mutskledystrofi nedarves som en X-bundet recessiv sygdom. 1/3 af nye tilfælde skyldes en ny mutation opstået enten hos patientens mor, eller hos en af patientens morforældre, hvorved patientens mor blev anlægsbærer. Teoretisk vil 2/3 af mødre til nye tilfælde være anlægsbærere, mens 1/3 skyldes en ny mutation. I familiære tilfælde vil risikoen for et nyt barn med DMD være 25 %, idet halvdelen af drengene vil have sygdommen, mens halvdelen af pigerne vil være anlægsbærere.

Molekylærgenetiske undersøgelser anvendes til at påvise mutationer i DMD-genet. Dette er nu om dage en forholdsvis enkel procedure. Deletioner / duplikationer findes hos 60-70% af alle DMDpatienter, og fund af deletion/duplikation bekræfter diagnosen.

Deletionernes/duplikationernes størrelse varierer fra en enkelt exon til evt. at omfatte hele genet. Molekylærgenetisk diagnostik er enkel og omfatter alle DMD-genets exons. Denne foretages ved en analyse kaldet MLPA (Multiple Ligation probe amplification) Kendskabet til deletionens/duplikationens omfang kan være vejledende for prognosen: Deletioner der ødelægger læserammen (frameshift-mutationer) for den tilbageblevne del af genet, giver normalt et mere alvorligt sygdomsforløb end de deletioner der efterlader læserammen intakt (in frame-mutationer). De først nævnte medfører en klinisk Duchenne-diagnose, mens en del in frame-mutationer påvises hos patienter med Beckers muskeldystrofi.

Punktmutationer kan ikke påvises ved denne metode, men der er mulighed for screening af DMDgenet for sådanne mutationer. Udføres dog i øjeblikket kun få steder.

I familier hvor prænataldiagnostik / anlægsbærerdiagnostik er relevant bør dette altid forsøges.

Prænatal diagnostik

Prænatal diagnostik er mulig ved hjælp af moderkagebiopsi i 10. graviditets uge, hvis familien er udredt i forvejen. Hvis patienten har fået påvist en mutation, kan der testes direkte for denne på DNA isoleret fra moderkagebiopsi. Samtidig kan der testes for fostres køn. Svar vil foreligge 2-3

dage efter moderkagebiopsi.

Hvis patientens mutation ikke kendes, kan families udredes ved hjælp af koblingsanalyse (DNA-markøranalyse). Ved en sådan analyse kan man indirekte følge sygdomsgenet i en familie. Det kræver at det er muligt at indhente prøver fra relevante familiemedlemmer. Dette tager normalt længere tid, og det er derfor vigtigt at familien er rådgivet og nødvendige prøver indhentet og analyseret, inden graviditet planlægges. Teoretisk vil, som nævnt, 2/3 af mødre til sporadiske tilfælde af DMD være anlægsbærere. Det har dog vist sig at selv om en mutation ikke findes i moderens blod, behøver der ikke foreligge en ny mutation, idet der kan være tale om en kønselle kimbane-mosaicisme (germ-line mosaicism), dvs at mutationen findes i en del af moderens ægceller, men ikke i hendes somatiske væv. Gentagelsesrisikoen er derfor altid stor, og prænatal for prænatal diagnostik anbefales altid ved ny graviditet.

Anlægsebærerdiagnostik

Hvis patienten har fået påvist en mutation, bør alle relevante kvindelige familiemedlemmer gentestes. Dette kan gøres ved samme MLPA-analyse og kræver kun en blodprøve fra den pågældende person. Hvis patientens mutation ikke kendes, eller patienten er død, og/eller DNA ikke er tilgængeligt, kan familien udredes ved hjælp af koblingsanalyse (DNA-markøranalyse). Ved en sådan analyse kan man indirekte følge sygdomsgenet i en familie. Det kræver at det er muligt at indhente prøver fra relevante familie-medlemmer.

Gentagne målinger af kreatinkinase (CK) er vejledende, idet 70% af bærere har forhøjet CK. Normal kreatinkinase kan derfor ikke bruges til noget. Kreatinkinaseværdierne må fortolkes i relation til individets alder.

Præimplantationsdiagnostik

Det er muligt at undersøge befrugtede æg. Efter in vitro fertilisation (IVF) kan en enkelt celle (blastomér) udtages når det befrugtede æg har delt sig til 8 – 10 celler.

Der er to muligheder:

- 1) Der kan undersøges for køn, og det er derefter muligt kun at bruge befrugtede æg med en kvindelig karyotype. Dette medfører dog at alle hanlige embryoner, hvoraf halvdelen vil være raske, må bortskastes.
- 2) Hvis probanden i familien har en deletion kan blastomeren undersøges for deletion. Det er normalt ikke muligt at fortage DNA-markør analyse. Dette skyldes at der kun er en enkelt celle til rådighed for analyse.

Præimplantationsdiagnostik er endnu på forsøgstadiet.

Anbefalinger

- DNA-test for deletioner bør indgå i udredningen af alle DMD-drenge.
- Da mindst 2/3 mødre til DMD-drenge er anlægsbærere bør genetisk rådgivning mhp prænatal diagnostik tilbydes.
- Mulige kvindelige anlægsbærere bør tilbydes genetisk rådgivning og DNA-analyse. Hvis probandes mutation ikke kendes bør DNA indhentes på relevante familiemedlemmer, således at familien udredes v. DNA-markør analyse.

1. Referencer

- Liechti-Gallati S, Koenig M, Kunkel LM, Frey D, Boltshauser E, Schneider V, Braga S, Moser H (1989) Molecular deletion patterns in Duchenne and Becker type muscular dystrophy. *Hum Genet* 81:343-8.
- Beggs AH, Koenig M, Boyce FM, Kunkel LM (1990). Detection of 98% of DMD/BMD gene deletions by polymerase chain reaction. *Hum Genet* 86:45-8.
- Schwartz LS, Tarleton J, Popovich B, Seltzer WK, Hoffman EP (1992). Fluorescent multiplex linkage analysis and carrier detection for Duchenne/Becker muscular dystrophy. *Am J Hum Genet* 51:721-9.
- Grimm T, Meng G, Liechti-Gallati S, Bettecken T, Muller CR, Muller B (1994) On the origin of deletions and point mutations in Duchenne muscular dystrophy: most deletions arise in oogenesis and most point mutations result from events in spermatogenesis. *J Med Genet* 31:183-6.
- van Essen AJ, Kneppers AL, van der Hout AH, Scheffer H, Ginjaar IB, ten Kate LP, van Ommen GJ, Buys CH, Bakker E (1997) The clinical and molecular genetic approach to Duchenne and Becker muscular dystrophy: an updated protocol. *J Med Genet* 34:805-12.
- Abbs S (1996) Prenatal diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Prenat Diagn* 16:1187-98. Lee SH, Kwak IP, Cha KE, Park SE, Kim NK, Cha KY (1998).
- Preimplantation diagnosis of non-deletion Duchenne muscular dystrophy (DMD) by linkage polymerase chain reaction analysis. *Mol Hum Reprod* 4:345-9.
- Sumita DR, Vainzof M, Campiotto S, Cerqueira AM, Canovas M, Otto PA, Passos-Bueno MR, Zatz M (1998) Absence of correlation between skewed X inactivation in blood and serum creatine-kinase levels in Duchenne/Becker female carriers. *Am J Med Genet* 80:356-61.
- Schwartz M, Dunø M (2005). Multiplex ligation-dependent probe amplification is superior for detecting deletions/duplications in Duchenne muscular dystrophy. *Clin Genet* 67, 189-191.

Psykosociale aspekter

Revideret juli 2015 af John Marquardt, Psykolog, aut. specialist i sundhedspsykologi, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Danmark

Duchennes Muskeldystrofi er en af de mest indgribende neuromuskulære sygdomme idet den svækker hele det motoriske system og nedsætter eller hindrer de fysiske udfoldelsesmuligheder betydeligt (1,2). Dette medfører en øget risiko for at DMD-drenge på grund af begrænsningerne i deres aktivitets- og deltagelsesmuligheder bliver isoleret og oplever en række psykiske belastninger, som kan give dem store følelsesmæssige og adfærdsmæssige problemer. Nogle DMD-drenge har desuden kognitive dysfunktioner, bl.a. i form af koncentrationsbesvær og indlæringsvanskeligheder (3,4).

Tidligere var det ikke almindeligt at drenge med Duchenne Muskeldystrofi fik respirator. Deres levetid var betydeligt nedsat, og der var derfor ingen grund til at forberede dem på en voksen-tilværelse.

Som respiratorbrugere lever personer med Duchenne Muskeldystrofi i dag betydeligt længere, og det er derfor vigtigt at forberede dem på en selvstændig tilværelse i egen bolig med hjælpere (5). Samtidig tilbydes medicinsk behandling med steroider til DMD-drenge der kan gå, jf. kapitel 10., m.h.p. at udsætte ophøret af gangfunktion.

Dette har aktualiseret behovet for en helt anden form for støtte til såvel DMD-drenge som deres forældre og hjælpere samt til de professionelle inden for dette felt.

Psykisk er det en fordel for drengene, at de bevarer en række udfoldelsesmuligheder længere, men medicinen kan også medføre ændringer i temperament og adfærd, som kan være belastende for såvel drengene som familierne.

Retningslinier

Ved diagnoseformidlingen:

Barnet får oftest stillet diagnosen i 2 til 5-års-alderen. På dette tidspunkt har barnet ikke de store fysiske begrænsninger, og sygdommen påvirker ikke barnets selvbillede. Derimod er forældrene ofte i krise eller sorg på grund af den dystre prognose for sygdomsudviklingen og de deraf følgende begrænsninger i barnets udfoldelsesmuligheder (7).

Intervention:

Forældrene skal tilbydes støtte til at overvinde krisen og få bearbejdet deres sorg. Dette kan være i form af terapeutiske samtaler med forældrene, men også ved at tilbyde dem at deltage i kurser, hvor de møder familier, der er i samme situation som dem selv, og hvor de bliver informeret om støtte-, aflastnings- og behandlingsmuligheder. Det er vigtigt, at forældrene herunder bliver opmærksomme på, hvordan de kan støtte deres dreng, således at hans udviklingsmuligheder og muligheder for aktiv deltagelse i det sociale liv optimeres.

I børnehaven:

Drengen vil hen ad vejen få brug for praktisk hjælp til at bistå ham i de situationer, hvor kræfterne ikke slår til. Som regel forløber dette psykisk problemfrit for både barnet og hjælperen. Nogle

drengene udviser allerede på dette tidspunkt kognitive problemer, som der test- og træningsmæssigt bør følges op på så hurtigt som muligt.

Intervention:

Der kan i nogle tilfælde være brug for at informere hjælperen om, hvordan drengens psykiske udvikling støttes hensigtsmæssigt. Eventuelt i form af et fælles møde hvori forældrene, hjælperen, pædagogerne og specialkonsulenter deltager. Forældrene kan desuden støttes gennem et opfølgende familiekursus, hvor familiens ressourcer styrkes.

I forbindelse med skolestart:

I skolealderen har drengen som regel erhvervet en viden om sin egen formåen og uformåen set i forhold til andre børn. Derfor må de voksne kunne støtte drengen i at rumme og håndtere denne viden hensigtsmæssigt, således at han udvikler et positivt selvbillede. Drengen forholder sig som regel positivt til skolestarten, men det er vigtigt at skolelærerne og den eventuelle praktiske hjælper er velinformeret om handicap, udviklings- og kompensationsmuligheder samt om forældrenes forventninger til skolens opgaver og formåen.

Intervention:

I enkelte tilfælde kan drengen have brug for psykologsamtaler til at få bearbejdet sine oplevelser af at være funktionshæmmet og afviger. Generelt vil det være hensigtsmæssigt at tilbyde et kursus ved skolestart for forældre, lærere og hjælpere, hvor disse informeres om, hvordan de kan tilrettelægge skoleforløbet, således at det bliver udfordrende og udviklende for drengen både med hensyn til den faglige indlæring og det sociale samspil med de andre børn. Der skal herunder gøres opmærksom på, at nogle DMD-drengene kan have indlæringsvanskeligheder, som medfører, at de har behov for specialundervisning (8,9,10,11).

10- til 12-års-alderen:

I denne periode begynder de andre børn at stoppe i skolefritidsordningerne og i stedet klare sig selv hjemme eller sammen med kammeraterne efter skoletid. Drengen er nu som regel blevet svært funktionshæmmet med dårlig gangfunktion eller behov for permanent kørestol, og er afhængig af hjælp fra andre. Det er således en periode hvor drengen oplever store fysiske, psykiske og sociale tab set i forhold til de jævnaldrende kammerater. Dertil kommer at selvbevidstheden udvikles betydeligt i samme periode, og dette medfører bl.a. at drengen sammenligner sig meget mere med de andre. Dette giver ham ofte nogle meget belastende følelsesmæssige oplevelser af at være anderledes, stå udenfor og miste kontakten til flere tidligere kammerater. Nogle drenge giver udtryk for at de ikke ønsker at leve med muskelsvind.

Intervention:

Der kan være brug for direkte psykologstøtte til barnet, men også til forældrene, der ofte har meget svært ved at støtte drengen i denne periode, fordi de selv bliver meget følelsesmæssigt berørt af hans oplevelser og reaktioner, og fordi de bliver angste for, hvad det skal ende med. Der kan med fordel tilbydes kurser eller supervision til forældre, anden familie, lærere og hjælpere på dette tidspunkt for at sikre et hensigtsmæssigt samarbejde mellem hjem og skole i denne svære periode. Hvis der bevilges nogle flere hjælpertimer uden for skolen, kan drengen få flere udfoldelsesmuligheder uafhængigt af forældrene.

Teenage-årene:

Den unge begynder at få flere hjælpere og skal forholde sig til dette samtidig med at der gerne skulle ske en naturlig begyndende frigørelse fra forældrene (12). Det er ikke længere hensigtsmæssigt at forældrene hjælper den unge på toilettet og i bad. Den unge skal lære at bruge sine hjælpere til sin personlige pleje og til alle andre praktiske gøremål. Dette indbefatter naturligt at der udvikles en tæt følelsesmæssig relation til hjælperne, men det er vigtigt at den unge ikke lader dette medføre, at hjælperne styrer hans tilværelse, eller at hjælperne bliver hans sociale netværk, således at han ingen andre venner har. Den unge skal understøttes i at have et aktivt udadrettet liv med naturlige sociale kontakter til omverdenen. Desuden skal den unge forberede sig på senere at flytte til en selvstændig bolig med hjælperordning.

Intervention:

Afholdelse af kurser hvor den unge sammen med andre ligestillede kan indhøste erfaringer og inspiration til at håndtere de problemstillinger, som naturligt er forbundet med at være en ung funktionshæmmet kørestolsbruger, herunder forholdet til forældrene, selvstændighed, selvtilid, uddannelse, kærester, samspillet med hjælpere o. lign. Desuden afholdes kurser for forældrene, hvor de støttes i at understøtte de unges løsrivelse. Nogle unge har stor gavn og glæde af at komme på en egnet efterskole, hvor der er både funktionshæmmede og ikke-funktionshæmmede elever. Andre udfolder sig først rigtigt, hvis de kommer på en special kostskole, hvor der primært er handicappede elever, og hvor de derfor ikke føler sig som afvigere på samme måde som tidligere. Der er i mange tilfælde brug for psykologstøtte hen ad vejen til såvel den unge som forældrene, idet begge parter skal igennem nogle meget svære år med store omvæltninger (13, 14,15), tilpasninger og i nogle tilfælde meget kritiske helbredsmæssige situationer f.eks. i forbindelse med respirationsproblemer. Sådanne oplevelser kan være meget angstprægede for alle parter.

18-25 år:

En del unge med Duchennes muskeldystrofi får indrettet deres egen bolig med hjælperrum i tilknytning til forældrenes bolig. Dermed bliver overgangen til en selvstændig tilværelse mere glidende, men den kan også blive mere langstrakt og vanskelig for den unge, hvis forældrene ikke forstår og formår at trække sig i tide og lade hjælperne overtage alle former for pasning og pleje, herunder eventuelle problemer med at skaffe hjælpere og klare akutte situationer. Unge mænd med Duchennes muskeldystrofi har især problemer at få en kæreste, at få et job eller en anden form for meningsfuld beskæftigelse samt med at udvikle og opretholde et aktivt udadrettet liv med venner og passende fritidsaktiviteter. Desuden er det vanskeligt selv at være ansvarlig for husførelse og for at være arbejdsgiver for en stor gruppe hjælpere. Dertil kommer at det fysiske og psykiske overskud kan være meget svingende. De daglige gøremål, herunder pleje og personlig hygiejne, kræver i sig selv en masse energi og tid. I det hele taget kræves der meget planlægning for at få dagligdagen til at hænge sammen.

Intervention:

Det er vigtigt, at den unge mand med Duchennes muskeldystrofi håndterer sin situation på en aktiv og konstruktiv måde således at familie, venner og hjælpere har lyst til at omgås ham. Hvis personen bliver for passiv, skyldbetyngt eller overkontrollerende, er der fare for, at der udvikles en selvforstærkende negativ cirkel, hvor han bliver isoleret og mere og mere forsvarspræget. Det

er vigtigt, at den unge voksne ikke bruger undgåelsesreaktioner som løsningsmodel hver gang der opstår en belastende situation. F.eks. kan der i en overgangsperiode være brug for hjælp til at lære at håndtere hjælpermøder.

Specialkurser hvor ovennævnte trænes eller en personlig sparringspartner, f.eks. en psykolog, kan være en stor hjælp, når den unge mand for alvor skal stå på egne ben og selv skabe sin tilværelse. To danske undersøgelser om voksne personer med DMD viser at disse på trods af alle hindringer lever et forholdsvis selvstændigt liv med en høj livskvalitet.

Anbefalinger

- DMD-drenge's naturlige følelsesmæssige reaktioner bør ikke sygeliggøres
- Forældrene bør hjælpes til at kunne rumme at drengene oplever svære problemer
- Forældrene bør trænes i at lære drengene selv at kunne håndtere problemer
- Drengene med DMD bør vejledes i at kunne håndtere følelsesmæssige belastninger og problemer
- Drengene med DMD, forældre, anden familie og hjælpere bør tilbydes psykologisk støtte for at overvinde kriser og få bearbejdet uforløst sorg.

Referencer

1. Kroksmark, V; Thorén-Jönsson, A: At leve med Muskelsvind. Århus: Muskelsvindfonden 1989.
2. Steffensen, B m.fl.: Muskelsvind hos børn. Århus: Muskelsvindfonden 1996.
3. Polakoff, RJ; Morton, AA; Koch KD; Rios CM: The psychosocial and cognitive impact of
4. Duchenne's muscular dystrophy. Semin Pediatr. Neurol 1998 juni; 5 (2):116-23.
5. Cotten, S; Voudouris, NJ; Greenwood, KM. Intelligence and Duchenne muscular dystrophy. Developmental Medicine & Child Neurology 2001,43:497-501.
6. Kristensen, HS; Nielsen, TA; Nyholm G.: Danske respiratorbrugeres levevilkår. Århus: Muskelsvindfonden 1999.
7. Bushby, K; Muntoni, F; Urtizberea, A; Hughes, R; Griggs, R. Workshop report, Neuromuscular Disorders 2004;14: 526-34.
8. Fyhr, G. Sorgens rum. København: Gyldendal 2000.
9. Greve, J. Drengene med Duchennes Muskeldystrofi, om forudsætninger – undervisning – fritid. Århus: Muskelsvindfonden 1993.
10. Billard, C; Gillet, P; Barthez, M; Hommet,C; Bertrand, P. Reading ability and processing in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. Dev Med Child Neurol 1998 Jan;40(1):12-20.
11. Hinton, VJ; De Vivo, DC; Nereo, NE; Goldstein, E; Stern, Y. Selective deficits in verbal working memory associated with a known genetic etiology: The neuropsychological profile of Duchenne muscular dystrophy. J Int Neuropsychol Soc 2001 Jan;7(1):45-54.
12. Hinton;VJ; De Vivo, DC; Nereo, NE; Goldstein,E; Stern, Y. Poor verbal working memory across intellectual level in boys with Duchenne dystrophy. Neurology 2000 Jun 13;54(11):2127-32.
13. Reid, DT; Renwick, RM. Relating familial stress to the psychosocial adjustment of adolescent with Duchenne muscular dystrophy. Int J Rehabil Res 2001 J24(2):83-93.

14. Bothwel, JE; Dooley, JM; Gordon, KE; MacAuley, A; Camfield, PR; MacSween, J. Duchenne muscular dystrophy – parental perceptions. *Clin Pediatr (Phila)* 2002; 41(2):105-9.
15. Miura, M; Agari, I. Social support and acceptance of the disease by parents of children who have progressive muscular dystrophy. *Shinrigaku Kenkyu* 2005; 76(1):18-25.
16. Abi Daoud, MS; Dooley, JM; Gordon, KE. Depression in parents of children with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Neurol.* 2004; 31(1):16-9.
17. Rahbek, J; Werge, B; Madsen, A; Marquardt, J; Steffensen, BF; Jeppesen, J. Adult life with Duchenne muscular dystrophy: Observations among an emerging and unforeseen patient population. *Pediatric Rehabilitation*, January 2005; 8(1): 17-28.
18. Madsen A, Rahbek J, Werge B, Marquardt J, Gredal O, Steffensen B. Living conditions and quality of life in adults with Duchenne muscular dystrophy- a Danish survey. *Neuromusc Disord* 2014; 9-10: 913.

Nevropsykologiske og pedagogiske aspekter ved DMD

Revidert juli 2015 af David Bahr Spesialpedagog, Frambu senter for sjeldne diagnoser, Norge

Dystrofin har en sentral rolle i utviklingen av sentralnervesystemet og viktige funksjoner i hjernen. Det er derfor vanskelig å skille mellom de neurobiologiske konsekvensene av dystrofinmangel og andre årsaker knyttet til motoriske vansker, redusert utholdenhet, psykososiale utfordringer eller stress knyttet til medisinsk oppfølging, lengre sykehusopphold osv.

Siden DMD første gang ble beskrevet i 1868 er det blitt utført mange studier som viser at gutter med DMD har økt risiko for å utvikle lærevansker som følge av kognitive vansker. Studier viser at Mean full scale IQ varierer som regel mellom 1 standardavvik og opp mot gjennomsnittet sammenlignet med befolkningen for øvrig. Tilfellene av kognitive vansker hos gutter med DMD ble i en periode estimert til mellom 20 % og 50 %. For å kunne utforske de underliggende årsakene ble det viktig å benytte spesifikke nevropsykologiske tester for å kunne måle et bredere spekter av kognitive ferdigheter. I nyere forskning er det bred enighet om at redusert kapasitet i verbalt korttidsminne er hovedårsaken til de kognitive vanskene. Dette berører ferdigheter innen fonologisk prosessering, ekspressivt språk, taleflyt og minnefunksjoner knyttet til språk. Som gruppe har de vansker med å repetere tallrekker (digit span) og har vanskelig for å huske/gjenfortelle historier. Dette gjelder særlig mer komplekse uttalelser som krever at man kan holde på og bearbeide informasjon i verbalt korttidsminne effektivt nok til at uttalelsen blir oppfattet, tolket og forstått på en helhetlig måte. Fordi gutter med DMD har en økt risiko for å utvikle språkvansker, bør hjelpeapparatet ha økt fokus på dette området i god tid før skolealder. Språkstimulerende tiltak rettet mot spesifikke vansker tidlig i barnets liv kan fremme språkutviklingen generelt.

Gutter med DMD skårer lavere på oppmerksomhet og eksekutive funksjoner men viser gjennomsnittlige resultater innen visuo-spatiale ferdigheter og visuell korttidsminnekapasitet. For gruppen kan man si at de har en relativ styrke innen visuell informasjonsprosessering og en svakhet innen verbalt korttidsminne.

Det er stor variasjon i testresultater, og mange med DMD har ikke lærevansker eller i liten grad. Noen viser tidlig en styrke i språkferdigheter, og det er en generell oppfatning at eventuelle lærevansker vil manifestere seg tidlig i barnets liv. Det er ikke mistanke om at gutter med DMD vil få økende grad av lærevansker med økende alder.

Ved mistanke om forsinket språkutvikling og lærevansker er det viktig med:

- utredning/kartlegging av språkferdigheter
- oppfølging av logoped
- språkstimulerende tiltak i barnehage og skole
- utredning av og tidlig intervensjon ved lese- og skrivevansker
- utredning av generelt evnenivå

For å unngå lærevansker som følge av redusert utholdenhet og overanstrengelse må man tidlig planlegge barnehage – og skolehverdagen med tanke på energiøkonomisering. Guttene har behov

for større variasjon og hyppigere veksling mellom krevende aktiviteter og rolige aktiviteter enn andre barn. Uttøying av muskulatur, ståstativtrening, oppfølging av fysioterapeut, svømming m.m. må legges inn som en planlagt del av dagen. Det er viktig å unngå at barnet/ungdommen stadig mister deler av undervisningen og av den grunn har vanskelig for å følge klassens plan dersom dette er et mål. Et segregert opplæringstilbud kan bidra til at gutten med DMD mister sin sosiale tilhørighet med medelever.

Gode rutiner for samarbeidet mellom gutten med DMD og assistenten vil sikre et godt samarbeidsklima. Økende behov for hjelp er en utfordring når man med økende alder ønsker å være mest mulig selvstendig. Dette krever en åpen dialog mellom gutten og assistenten for å unngå konflikter. Assistenten kan lett bli et hinder for sosial kontakt med jevnaldrende dersom man ikke bevisst forsøker å unngå dette.

Oppsummering

Følgende områder bør ha økt fokus:

- Utredning av språk- og lærevansker
- Planlegging av barnehage- og skolehverdagen med tanke på energiøkonomisering
- Hjelpemidler til rett tid
- Sosial tilhørighet

Referanser

Snow, W.M., Anderson, J.E., Jakobson, L.S. Neuropsychological and neurobehavioral functioning in Duchenne muscular dystrophy: A review: *Neuroscience and Biobehavioral Reviews* 37 (2013) 743-752

Wicksell, R.K. et al. Specific cognitive deficits are common in children with Duchennemuscular dystrophy: *Developmental Medicine & Child Neurology* 2004, 26: 154-159

Mento, G., Tarantino, V., Bisiacchi, P.S. The Neuropsychological Profile of Infantile Duchenne Muscular Dystrophy: Department of General Psychology, University of Padova, Italy. Published online 2011.

Ortopedi. Behandling av led- och ryggdeformiteter vid DMD

Revideretjuni 2014 af Helena Saraste, Docent vid Karolinska Institutet, specialist i ortopedi och barnkirurgi, ryggkirurg, Sverige

För mer detaljerad litteraturgenomgång om ortopedirelaterade frågor hänvisas till www.lancet.com/neurology. Online November 30, 2009 DOI:10.1016/S1474-4422(09)70272-8. Behandlingsprinciperna är väsentligen lika med de som presenteras här. Senare inom området tillkomna publikationer tillstyrker dessa slutsatser. De tidigare åldersgränserna för olika behandlingsstrategier är inte längre lika viktiga utan man anpassar behandlingen till fasen av sjukdomens aktuella förlopp.

Ortos

Fysioterapi stödjande ortoser kan användas för att förebygga muskulär stramhet och ledkontrakturer genom passiv tånjning under vila, ledpositionering mot felställningar och som ståstöd. Alla ortoser bör vara individuellt tillverkade och anpassade för att motsvara patientens behov och för att inte orsaka obehag. AFO (fotled-fot-ortos) är aktuell som vilo-ortos på natten för att förebygga progressen av fotfelställning från tidiga tecken till spetsfot och så länge de gör nytta och tolereras väl av patienten. Även vid rullstolsberoende kan AFO vara aktuell för att underlätta fotens positionering. KAFO (knä-fotled-fot-ortos) är aktuell senare när gångförmågan börjar svikta både för att förebygga kontrakturer och för att stödja kvarvarande gå- och ståförmåga. För senare stå-terapi kan passiva höga ortoser användas ifall kontrakturerna inte är så stora att de hindrar användandet. Spinal ortos förmår inte att hindra ryggdeformitetens utveckling, men kan ibland bromsa den. Spinal ortos kan lindra ryggsmärtor, både muskulära lägesbetingade och postoperativa. Spinal ortos kan också användas vid behov för att optimera sittställningen.

Synen på ortosbehandlingen har varierat över tid från strikta till ålder/sjukdomsfas relaterade program till individuellt anpassade valfria och stödjande behandlingar. I en litteraturöversikt presenterade Stevens (2006) femton artiklar från tiden mellan 1962 – 2002, som visade att ortos-assisterad kirurgi kunde förlänga gångförmågan upp till 40 månader. Artiklarna var beskrivande och presenterade huvudsakligen författarnas egna behandlingsresultat. Eftersom försämringen av gångförmågan sker långsamt, är det svårt att bedöma hur den förväntade framtida gångfunktionen skulle ha blivit utan behandling. Den medicinska och farmakologiska terapin har ändrat den kliniska bilden och skjutit upp utvecklingen av kontrakturer och deformiteter. Därmed har behovet av ortoser också ändrats. Det förekommer behandling med seriella gipsredressioner (Main et al 2007). Som alternativ för den behandlingen torde ortoser vara att föredra ur patientkomfort perspektiv.

Kirurgi i nedre rörelseapparat

Det finns inga absoluta indikationer för kirurgi i den nedre rörelseapparaten. Grundsjukdomens naturalförlopp leder till kontrakturer även om man med dagens medicinska behandling kan uppskjuta funktionsnedsättningen i några år. För all kirurgi gäller förberedelse med

behandlingsoptimering av nutrition och kardiopulmonellt status i samarbete med neurologen, lungläkaren och anestesologen, planering att göra ingreppet i en session, och tidig postoperativ mobilisering med ortoser. Därmed är det väsentligt att den opererande kirurgen har god professionell kunskap inom området och har själv deltagit i operationsplaneringen. Operationsindikationen grundas inte på några vinkelgradtal i enstaka leder vid enstaka tillfällen. Att dokumentera ledrörligheten i grader och mäta muskelstyrkan regelbundet, är dock väsentligt för att få en uppfattning om sjukdomens förlopp och försämringstakt. Om kirurgins mål är att bevara gångförmågan, bör hänsyn tas i hela gångmönstret i alla leder och bålen, kompensatoriska rörelsestrategier, muskelstyrkan, samt energiförbrukningen för att förflytta sig och ha sin tyngdpunkt optimerad.

En tidig, närmast profylaktisk kirurgi har fortfarande sina förespråkare. Frost & Frost (2012) i Tyskland förespråkar en tidig kirurgisk lösning i synnerhet för den proximala muskulaturen, tensor fascia lata, sartorius, rectus femoris, tractus iliotibialis med septum intermusculare, och biceps femoris. Därtill förlängning av akillessenan och tenotomi av mediala knäflexorer, postoperativ sacral anestesi och omedelbar mobilisering utan gips. I deras vårdprogram ingår kirurgi även i den sena fasen. Hos rullstolsberoende rekommenderar författarna fotkorrektur med tenotomi inklusive resektion av senan både till akilles, tibialis posterior, och tåflexorerna.

Tidig, närmast profylaktisk kirurgi var förr vanligt förekommande även i Frankrike, där dock synen på kirurgins indikationer har skiftat. Griffet och medarbetare (2011) förespråkar kirurgi som behandling av manifesta kontrakturer, främst för höft och fot, men även för knä vid kontraktur överstigande 30 grader; i första hand tenotomier men för foten kombinerad med tibialis posterior transferering. Målet är inte längre att förlänga tiden för gående utan att behandla kontrakturer för att möjliggöra upprätt ställning med ståortoser/hjälpmiddel. Förhoppningen är också att motverka skoliosutvecklingen.

I avsaknad av studier med högt eller måttligt vetenskapligt evidensvärde om kirurgiska behandlingsresultat samt pga varierande och även motsatta beskrivningar av resultat, är dagens rekommendation att individualisera den kirurgiska behandlingen och se den som en del av omhändertagandet inom behandlingsteamet vid en kontinuerligt men i olika takt progredierande sjukdom. Hänsyn ska tas till sjukdomens fas, kontrakturernas och deformiteternas varaktighet och grad samt till en analys om vad man vinner och/eller riskerar vid kirurgisk behandling.

Om syftet är att bibehålla gångförmågan, bör kirurgen göras innan gångförmågan har helt eller så gott som helt försvunnit. Aktuell kirurgi inkluderar senförlängningar, sentransfereringar, tenotomier, kombinerade med delning eller resektion av fibrotiska band. Ingreppet bör vara bilateralt och ske i en och samma session inkluderande alla lednivåer (fot, knä, höft), som bedöms hindra gåendet. Ibland, men sällan, kan det räcka med en led eller en nivå. Att operera bara en lednivå och lämna för gåendet icke-kompatibla kontrakturer på andra nivåer gagnar inte patienten. Postoperativ mobilisering ska börjas på den första eller senast på den andra dagen efter operationen med hjälp av ortoser, som har planerats före operationen, och gånghjälpmiddel.

Efter förlorad gångförmåga är utsikterna att med kirurgisk behandling återvinna densamma, synnerligen ringa. Däremot kan då kirurgisk kontrakturbehandling vara indicerad för att förbättra sittfunktionen och ståträningen enligt det individuella behovet.

Ryggdeformitet

Shapiro och medarbetare (2014) studerade utvecklingen av ryggdeformitet, både skolios, uttryckt som deformitet i frontalplanet, och kyfos, uttryckt som avvikelse från den förväntade sagittala konfigurationen hos 88 konsekutiva DMD patienter, som inte hade behandlats med steroider. Skoliosen utvecklades så gott som hos alla (97 %) efter att de blev rullstolsberoende. Två tredjedelar visade även patologisk utveckling av den sagittala konfigurationen. Deformiteten fortsatte att öka över tid. Ökningstakten kunde variera och öka efter några år även till en snabb spinal kollaps inom några månader. Kinali och medarbetare (2007) undersökte 123 DMD patienter och fann en signifikant association mellan förlängd gångförmåga och minskad risk för skoliosutvecklingen, som också var associerad till glucocortikoid behandlingen, även om graden av ryggdeformitet var lika i grupperna med eller utan glucocortikoidtillägg vid/efter 17 års ålder. Velasco och medarbetare (2007) analyserade takten av lungfunktionsförsämringen, uttryckt som % FVC (forcerad vital kapacitet) före och efter fusionskirurgin för skolios. De fann en association till signifikant långsammare försämring i andningsfunktionen efter kirurgin jämfört med den före kirurgin.

Generellt rapporteras hög positiv värdering hos patienter och vårdare efter skolioskirurgin. En lyckad fusionsoperation ger smärtfrihet inom det fusionerade området och en balanserad rygg i sittande minskar muskulära smärtor vid all deformitetskirurgi och i synnerhet vid neuromuskulära deformiteter enligt klinisk erfarenhet och enligt publikationer på relativt små patientgrupper, så som presenterats av Takasao och medarbetare (2010). I en Cochrane databasstudie gör Cheuk och medarbetare (2007) den slutsatsen att ingen evidensbaserad rekommendation kan göras om skolioskirurgin vid DMD, eftersom prospektiva, randomiserade kliniska studier saknas. De anser att patienterna skall informeras om skolioskirurgins risker och osäkra nytta. Enligt dem behövs kontrollerade, randomiserade studier som analyserar skolioskirurgins effekt angående livskvalitet, funktion, andningsförmåga och förväntad livslängd. Tyvärr skulle detta kräva långt större patientgrupper än något enskilt center kan få fram för att kunna kontrollera för samverkande faktorer. Därtill borde uppföljningstiden överstiga tio år.

I vårdprogrammen för skoliosprogressens uppföljning har man ofta angett bara en sk Cobb-vinkel i ett plan. För neuromuskulära ryggdeformiteter är denna vinkelgrad av ringa värde som ett uppföljningsinstrument. Deformiteten är tredimensionell. Patienten kan visa ett lågt värde för Cobb-vinkeln i frontalplanet, men i verkligheten ha en rygg i obalans, tillplattad bröstorg och uttalad lordos i ländrygg-sacrum övergång, som kan ge betydande problem i sittande. Beslut om fusionskirurgi baseras inte på ett enstaka vinkelvärde. Hänsyn tas till deformitetens dokumenterade progress i olika plan, den största deformiteten och dess plan, bäckenställningen, de praktiska sittproblem som deformiteten ger, höftstatus, och andningsfunktion. Om indikation bedöms föreligga, diskuteras och beslutas om den preoperativa optimeringen ur nutritions- och hjärt-lungperspektiv.

På senare år har det tillkommit publikationer med jämförelser mellan olika fusionslängder och olika implantat. Utan att fördjupa sig i operationstekniska detaljer kan man säga att hela deformiteten, även den förlängningen som i framtiden kan förmodas uppstå pga patientens unga ålder och/eller krökens beskaffenhet, bör inkluderas i steloperationen. Den bakre fusionen bör gå från övre brösttryggen ned till sacrum, om inte starka skäl motsäger detta. Främre kirurgi är inte aktuell vid DMD, eftersom den påverkar andningen negativt. Postoperativ spinal ortos kan

användas för att ge smärtlindring och underlätta mobilisering. Kirurgisk korrektion av neuromuskulära ryggdeformiteter är alltid förenad med hög risk för komplikationer. En av de avgörande faktorerna för riskminimering är den samlade erfarenheten hos hela behandlingsteamet. (Murans et al 2010).

Steroidbehandlingen senarelägger tiden för förlusten av gångförmågan och därmed debuten av ryggdeformiteten. Bedömningen av indikationen för operation blir mer individuell och påverkas mer av andningshjälpbehovet. Hänsyn bör även tas till den osteoporos till vars utveckling steroidbehandlingen bidrar. Av steroidbehandlade patienter förmodas 75 % utveckla kotfrakturer efter en längre behandlingstid (Quinlivana et al 2005 och 2010). Förekomsten av benskörhetsfrakturer i ryggen har ökat relativt mer än den i långa rörben efter att man börjat med steroidbehandlingen. Ryggfrakturer innebär smärtproblem. Oftast räcker det med icke-kirurgisk behandling, ortos eller ibland ingen behandling. Men multipla frakturer eller svårare frakturer kommer att kräva kirurgisk behandling med steloperation och då i en sen sjukdomsfas.

Sammanfattning

Ortos

- Gående patient utan deformiteter och normal plantar belastning och hälsättning – ingen behandling.
- Vid tecken till kontrakturutveckling bör profylaktisk ortosbehandling med dynamiska vilo-ortoser påbörjas.
- Vid sviktande gångförmåga kan gångortoser bli aktuella efter noggrann analys av hela rörelsemönstret, muskelstyrkan och kompensatoriska mekanismer.
- När gångförmågan inte längre är funktionell, erbjuds stå-ortoser för att träna upprätt kroppsställning.
- Spinal ortos kan användas för att optimera sittställningen och mot lägesbetingad smärta av muskulär karaktär eller som frakturbehandling samt efter ryggoperationer.

Kirurgi i nedre rörelseapparat

- Vid tilltagande kontrakturer bör kontraktur-lösande kirurgi övervägas. Tidpunkt och indikation avgörs individuellt och hänsyn tas till sjukdomens fas, hela rörelsemönstret och muskelstyrkan.
- Om kirurgen avser att bevara gångförmågan, bör alla kontrakturer opereras samtidigt och patienten mobiliseras dagen efter operationen med hjälp av ortoser.

Ryggkirurgi

- Vid första kliniska tecken till skolios skall ryggen undersökas med adekvata röntgenmetoder och bedömas av en inom området erfaren ryggkirurg.
- Vid verifierad ryggdeformitet bör regelbunden radiologisk uppföljning ske.
- Vid progredierande ryggdeformitet tas ställning till kirurgisk behandling i samråd med övriga behandlande läkare och patienten informeras om förväntad nytta och risker.
- Hjärt-status skall vara kontrollerat, samt andning och nutritionstillstånd optimerade inför kirurgiska ingrepp.

Referenser

Cheuk D, Wong V, Wraige E, Baxter P, Cole A, N´diaye T, Mayowe V. Cochrane Database Syst Rev. Surgery for scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. Jan 24(1):CD005375. 2007.

Forst J, Forst R. Surgical treatment of Duchenne muscular dystrophy patients in Germany: the present situation. *Acta Myol.* 31:21-23. 2012.

Griffet J1, Decroq L, Rauscent H, Richelme C, Fournier M. Lower extremity surgery in muscular dystrophy. *Orthop Traumatol Surg Res.* 97:634-8. 2011.

Stevens PM. Lower limb orthotic management of Duchenne muscular dystrophy. A literature review. *Journal of Prosthetics and Orthotics.* 6:111-119. 2006.

Kinali M1, Main M, Eliahoo J, Messina S, Knight RK, Lehovsky J, Edge G, Mercuri E, Manzur AY, Muntoni F. Predictive factors for the development of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 11:160-6. 2007.

Main M, Mercuri E, Haliloglu G, Baker R, Kinali M, Muntoni F. Serial casting of the ankles in Duchenne muscular dystrophy: can it be an alternative to surgery? *Neuromuscul Disord.* 17:227-230. 2007.

Murans G, Gustavsson B, Saraste H. Outcome of major spinal deformity surgery in high-risk patients: comparison between two departments. *Evidence-Based Spine-Care Journal.* 3:11-18.2010.

Quinlivan R, Shaw N, Bushby K. 170th ENMC International Workshop: Bone protection for corticosteroid treated Duchenne muscular dystrophy. 27–29 November 2009, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 20:761–769. 2010.

Quinlivan R, Roper H, Davie M, Shaw NJ, MacDonagh J, Bushby K. Report of a Muscular Dystrophy Campaign funded workshop Birmingham, UK, January 16th 2004. Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy; its prevalence, treatment and prevention. *Neuromuscul Disord.* 5:72-79. 2005.

Shapiro F1, Zurakowski D, Bui T, Darras BT. Progression of spinal deformity in wheelchair-dependent patients with Duchenne muscular dystrophy who are not treated with steroids: coronal plane (scoliosis) and sagittal plane (kyphosis, lordosis) deformity. *Bone Joint J.* 96-B:100-5. 2014.

Stevens PM. Lower limb orthotic management of Duchenne muscular dystrophy. A literature review. *Journal of Prosthetics and Orthotics.*6:111-119, 2006.

Takaso M1, Nakazawa T, Imura T, Okada T, Fukushima K, Ueno M, Takahira N, Takahashi K, Yamazaki M, Ohtori S, Okamoto H, Okutomi T, Okamoto M, Masaki T, Uchinuma E, Sakagami H. Surgical management of severe scoliosis with high risk pulmonary dysfunction in Duchenne muscular dystrophy: patient function, quality of life and satisfaction. *Int Orthop.* 34:695-702. 2010.

Velasco MV, Colin AA, Zurakowski D, Darras BT, Ahapiro F. Posterior spinal fusion for scoliosis in Duchenne muscular dystrophy diminishes the rate of respiratory decline. *Spine*. 32:459-65. 2007.

Ergo - og fysioterapeutisk udredning og behandling

Revideret august 2014 af fysioterapeut Anna-Karin Kroksmark VB-region (S), ergoterapeut Elisabeth Nordmark-Andersson Karolinska sjukhuset (S), ergoterapeut Trude Løvlie Tromsø (N), fysioterapeut Nina Kløve Vestreviken (N), ergoterapeut Pia Myrup og fysioterapeut Ulla Werlauff RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (DK).

Den ergoterapeutiske og den fysioterapeutiske indsats til personer med Duchennes muskeldystrofi har til hensigt

- at forsinke og mindske de komplikationer der opstår som følge af den tiltagende kraftnedsættelse.
- at vejlede om de aktiviteter, muligheder, tilpasninger og justeringer der giver muligheder for at kunne leve et socialt aktivt liv sammen med familie og venner.

Da muskelkraften og funktionen hele tiden ændres, må undersøgelse og intervention løbende justeres, så den nødvendige indsats iværksættes og tilpasses. Anbefalingerne i dette kapitel bygger på det internationale konsensusprogram om Duchenne muskeldystrofi [1], men er her beskrevet mere detaljeret – og relateret til International Classification of Functioning, Disability and Health [2].

For at kunne yde en optimal rådgivning er det vigtigt, at terapeuterne har et godt kendskab til sygdomsforløbet. Organiseringen af denne rådgivning er forskellig i Danmark, Norge og Sverige. I Danmark varetages den terapeutiske rådgivning næsten altid i samarbejde med RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, mens rådgivningen i Sverige og Norge varetages i et samarbejde mellem habiliteringsklinikkerne og neurologiklinikkerne på sygehusene.

Den ergo- og fysioterapeutiske undersøgelse

Der er forskellige traditioner for hvilke faggrupper der laver hvilke undersøgelser - både mellem landene og inden for det enkelte land. Nedenfor er angivet en samlet skematisk oversigt over de terapeutiske undersøgelser (skema 1).

Den fortsatte progression af sygdommen og drengens/den unges fortsatte udvikling kræver hyppig kortlægning af færdigheder og aktivitetsmuligheder. En sådan kortlægning sker gennem samtaler med drengen/den unge, hans familie og lokale fagpersoner, samt funktionstest og andre undersøgelser. En grundig anamnese/udredning med oplysning om funktionsniveau og behov for praktisk hjælp hjemme, i fritiden og i børnehaven/skolen hører med til alle undersøgelserne på alle tidspunkter i forløbet. Regelmæssig og systematisk undersøgelse og dokumentation er vigtigt for at kunne følge sygdommens forløb og for at kunne anbefale den rette intervention på det rette tidspunkt. Det er vigtigt at undersøgelserne følger en så ensartet protokol som muligt, hvilket giver større mulighed for at lave sammenlignelige undersøgelser og dermed udføre projekter på et fælles nordisk grundlag.

Den ergo-/fysioterapeutiske undersøgelse vil gennem forløbet variere, afhængig af drengens/den unges funktionsniveau, hvorfor der anvendes en opdeling før ophør af gangfunktion "gående", og "efter ophør af gangfunktion".

Skema 1 Terapeutiske undersøkelser. ** undersøgelser som ikke benyttes af alle fagmiljøer.

Gående

Aktivitetsanalyse	ADL-taxonomin** [3], COPM [4], (Pedi)** [5]
Funktiostest	<u>Tidstest (min/sek):</u> 6 min. gangtest [6,7]. North Star [8,9], Brookes armskala (10), Vignos (11),Jebesen Taylor håndfunktionstest ** [12]
Holdning/n rygundersøgelse	Undersøgelse af stående stilling herunder stand-/balancebenUndersøgelse af siddende stilling [13]Foto af siddende og stående (forfra, bagfra, fra siden) (med markeringer på ryggen og bækkenet).
Muskeltest	Manuel muskeltest [14], Kvantitativ muskeltest (dynamometer) ** [15-20]
Ledbevægelighed	Ledmåling af arme, hand, ben, nakke, gapefunktion [21].
Lungefunktion	Måling af den forcerede vitalkapacitet (FVC) [22], måling af Host-PEF
Smerte	Registrering af evt. smerte, Modified Brief Pain Inventory ** [23,24].

Efter ophør af gangfunktion

Aktivitetsanalyse	ADL-taxonomin** [3], COPM [4]
Funktionstest	Brooke [10], EK-skala [25,26],Jebesen Taylor handfunktionstest **[12]
Ryg-/sideundersøgelse	Siddeanalyse på briks og i kørestol. Undersøgelse af evne til at køre kørestolen, betjene kjørefunktion og dataudstyr [25,26,27]
Muskeltest	Manuel muskeltest [14], Kvantitativ mmtest (dynamometer) ** [15-20]
Ledbevægelighed	Som tidligere, men mere omfattende måling af håndens og fingrenes bevægelighed og opmærksomhed på forebyggelse av redusert gab [21].
Lungefunktion	Måling af den forcerede vitalkapacitet (FVC) med og uden korset [22]. Måling af Host-PEF.
Smerte	Registrering af evt. smerte, Modified Brief Pain Inventory ** [23, 24].

Retningslinjer for behandling

Der findes kun begrænset evidens for virkningen af de terapeutiske interventioner, der iværksættes ved denne sygdom. Interventionen bygger på en årelang fælles erfaring brugere og terapeuter imellem. Der er til stadighed brug for at udvikle metoder, der kan dokumentere effekten af behandlingen. En fælles nordisk protokol med ensartethed i undersøgelser og intervention vil give mulighed for i fremtiden at evaluere behandlingstiltagene ved Duchennes muskeldystrofi.

Behandlingen skal varetages og implementeres lokalt, i samarbejde med terapeuter med specialviden om sygdommen. Dette gælder såvel i barne-/ungdomslivet som i voksenlivet. De anbefalede tiltag har til hensigt at forhale de kropslige følgevirkninger af muskelsvindsygdommen, som nedsat muskelkraft, stramme led og udvikling af rygskævhed, men også at barnet/den unge på trods af det fremadskridende tab af fysiske funktioner kan opretholde et optimalt aktivitets- og deltagelsesniveau [28].

Det er vigtigt at vejlede om gode hvile-/lege-/arbejdsstillinger i hjemmet, børnehaven og skolen for at svække udviklingen af kontrakturer. Årsagerne til gangophør er nedsat muskelkraft kombineret med kontrakturer i hofter, knæ og fødder. Kontrakturudviklingen kan svækkes med udspænding og bandagering [29]. Målet er at fastholde selvstændig gang længst muligt. Gennem hele forløbet vejledes i træning og øvelser i forhold til inaktivitetsatrofi [30,31] og brug af hjælpemidler og gode udgangsstillinger, som kan sikre optimalt udgangspunkt for brug af de svage muskler.

Drenge med Duchennes muskeldystrofi bliver afhængige af hjælpemidler i tidlig alder. Hjælpemidlerne skal kompensere for tabte funktioner, samt være til hjælp for den voksne hjælperen [32]. Tekniske hjælpemidler vil give barnet/den unge mulighed for fortsat at deltage i leg og samvær med jævnaldrende, selv om muskelkraften er nedsat. For at tekniske hjælpemidler skal fungere optimalt, kræves et tilrettelagt miljø både hjemme, i børnehaven/skolen og i fritiden.

Siddestillingen i kørestolen er af stor betydning for funktionen og for forebyggelse af yderligere komplikationer som håndfunktion og graden af rygskævhed [27].

Det er gennem hele forløbet vigtigt at rådgive om bedst mulig udnyttelse af lungekapaciteten med modstandsånding og hostehjælp [22,33,34].

Anbefalinger

- At drenge med Duchennes muskeldystrofi fra diagnosticeringstidspunktet henvises til ergo- og fysioterapeutisk behandling som tilrettelægges og justeres i samarbejde med terapeuter med specialviden.
- At drengen efter diagnosen vurderes af terapeuter med specialviden inden for neuromuskulære sygdomme 1-2 gange årligt. Intervallet mellem undersøgelserne afhænger af alder, sygdommens progression og funktionsniveau.
- At den terapeutiske intervention tilrettelægges efter principper specificeret i "Retningslinjer for ergo- og fysioterapeutisk intervention" (skema 2).

På visse områder er det andre fagpersoner som bistår i forholdt til selve søknadsprosessen f.eks. sosionom.

Rehabilitering på kropsniveau

	Gående	Sen gangfase	Kørestolsbruger
Funktions/ aktivitets- nedsættelse	<p>Nedsat hånd-og armstyrke.</p> <p>Svært at rejse sig fra gulvet</p> <p>Svært at gå på trapper og længere stræk.</p> <p>Hårdt at cykle.</p> <p>Nedsat udholdenhed.</p>	<p>Svært at løfte arme mod tyngden.</p> <p>Svært at sætte sig op fra liggende og rejse sig fra stol.</p> <p>Kort gangdistance inde og ude.</p> <p>Behøver hjælp til personlig hygiejne.</p> <p>Hårdt at skrive flere linjer i hånden.</p> <p>Langsomt tempo.</p>	<p>Svært ved selv at spise og drikke.</p> <p>Kan ikke selv ændre stilling, skal vendes om natten.</p> <p>Hjælp til personlig hygiejne og af- og påklædning.</p>
Kropsfunktion			
Træning/ fysisk aktivitet	<p>Konditionstræning.</p> <p>Svømning anbefales en gang om ugen.</p> <p>Cykel.</p> <p>Undgå fysisk træning med maksimal belastning og eksentrisk muskelarbejde.</p>	<p>Konditionstræning.</p> <p>Svømning (evt. varmtvandsbassin) en gang om ugen.</p> <p>Undgå fysisk træning med maksimal belastning og eksentrisk muskelarbejde.</p> <p>Ledet aktiv træning.</p>	<p>Konditionstræning.</p> <p>Svømning i varmtvandsbassin.</p> <p>Undgå fysisk træning med maksimal belastning og eksentrisk muskelarbejde.</p> <p>Ledet aktiv træning.</p>
Kontraktur- profylakse	<p>Udspænding for hofteflexorer, tensor, haser og akillenser - i begyndelsen som</p>	<p>Som tidligere + øvelser for underarme (pro-/supination), håndled, fingrar og nakke, som er vigtige områder i forhold</p>	<p>Daglige øvelser som tidligere.</p>

	<p>kontrol hos fysioterapeut - men tidligt som daglige øvelser.</p> <p>Få langvarige stræk er bedre end mange kortvarige (om muligt aktive, ellers passivt).</p> <p>Toleds-muskler skal udspændes over begge led samtidig.</p> <p>Opmærksomhed på begyndende stramning i kæbeled.</p>	<p>til siddestilling og evne til at køre elstol.</p> <p>Øvelser for gabefunktion/forebyggelse af begrænset mundåbning</p> <p>Jævnlig fysioterapi som behandling, kontrol og supervision.</p> <p>Daglige øvelser ved hjælper eller forældre</p>	<p>Øvelserne bliver mere og mere passive øvelser og ikke udspænding.</p> <p>Fysioterapi som behandling, kontrol og supervision.</p>
Bandagering	<p>Fodortoser til natten.</p> <p>Formidle henvisning til ortopæd/bandagist så tidligt som muligt, allerede inden stramning i akillessenerne.</p>	<p>Fodortoser til natten.</p> <p>Seriegipsning til fastholdelse af bevægeligheden bør afprøves inden operation</p> <p>Evt. lange benskiner, hvis stramninger i hoftelod og knæled bør seneforlængende operation vurderes.</p>	<p>Fodskinner til brug om dagen i kørestol.</p> <p>Henvisning til ryg- ortopæd, når den unge sidder asymmetrisk, og/eller ikke kan sidde opret.</p> <p>Overvej håndortoser ved dorsalfleksion $\leq 50^\circ$ med strakte fingre.</p>
Ståfunktion	<p>Stå op og lege ved et højt bord.</p>	<p>I den sene gangfase anbefales ståstøtte en –to timer dagligt. Dette kan være:</p> <p>Lange benskiner.</p> <p>Vippeleje eller ståstativ.</p> <p>I kombination med en funktion på elkørestolen.</p>	<p>Som tidligere i skinner, vippeleje eller kørestol.</p> <p>Ståfunktionen ophører, hvis kontrakturer hindrer en symmetrisk stilling med opret ryg.</p>
Siddestilling	<p>Obs på siddestilling i børnestol/ manuel</p>	<p>Når drengen får elstol, skal siddestillingen tilpasses jævnlgt, så</p>	<p>Siddestillingen tilpasses ved behov – også efter rygoperation for at give</p>

	<p>kørestol: bør sidde opret, uden abduktion af lår.</p> <p>Stol med svingbar fodstøtte.</p> <p>Manuel kørestol med lændestøtte, lårstyr og hoftesele.</p> <p>Arbejdsstol med fodstøtte og elektrisk løft.</p>	<p>drengen/den unge sidder symmetrisk og med lændesvaj.</p> <p>Hvis nødvendigt anvendes kropsnær sidestøtte, lårstyr, hoftesele.</p> <p>Elsele introduceres tidligt.</p> <p>Informere om vigtigheden af stillingsskift.</p>	<p>arm- og håndfunktion optimale forudsætninger.</p> <p>Hvis symmetrisk siddestilling i kørestolen ikke kan opnås, anvendes kropsstøtter for at stabilisere kroppen i midtlinien.</p> <p>Specialtilpassing af kørestolen for at få optimalt udgangspunkt for arm-og håndfunktion, symmetrisk stilling af baller, hofter og nakke og god understøttelse /pude.</p>
Lungefunktion	<p>Vejledning i dyb vejrtrækning, pustelege, svømning under vand.</p> <p>Instruktion i hostestøtte.</p>	<p>Som tidligere.</p> <p>Afhængig af lungefunktion og behov instrueres i modstandsånding eksempelvis pepmaske/ cpapsystem.</p>	<p>Som tidligere.</p> <p>Der instrueres i stillingsskift ved lungeinfektioner.</p> <p>Henvisning til respirationscenter efter deres kriterier.</p> <p>Ved nedsat hostekraft kan hostemaskine anvendes, vurdering og ordination sker via sygehus/kompetencecenter .</p>

Rehabilitering på aktivitets- og deltagelsesniveau

	Gående	Sen gangfase	Kørestolsbruger
Funktions/ aktivitets- nedsættelse	<p>Nedsat hånd-og armstyrke.</p> <p>svært at rejse sig fra gulvvet.</p> <p>Svært at gå på trapper og længere stræk.</p> <p>Hårdt at cykle.</p> <p>Nedsat udholdenhed.</p>	<p>Svært at løfte arme mod tyngden.</p> <p>Svært at sætte sig op fra liggende og rejse sig fra stol.</p> <p>Kort gangdistance inde og ude.</p> <p>Behøver hjælp til personlig hygiejne.</p> <p>Hårdt at skrive flere linjer i hånden.</p> <p>Langsomt tempo</p>	<p>Svært ved selv at spise og drikke.</p> <p>Kan ikke selv ændre stilling, skal vendes om natten.</p> <p>Hjælp til personlig hygiejne og af- og påklædning.</p>
Aktivitet og deltagelse			
Vejledning om aktiviteter	Vejledning om leg og aktiviteter i hjem og børnehave.	Som tidligere, vejledningen skal også ske i skolen. Oplysning om handicapdræt.	Oplysning om mulig handicapdræt.
Mobilitet og forflytning	<p>Lavt gearret cykel, elcykel eller støttehjul. Tandemcykel.</p> <p>Let manuel kørestol.</p> <p>Udendørs elektrisk køretøj.</p> <p>Lette sko med god støtte.</p>	<p>Elektrisk kørestol inde og ude/crosser.</p> <p>Højderegulerbart bord.</p> <p>Lift.</p> <p>Ramper.</p>	Som tidligere, men opmærksomhed på at der skal kunne monteres respirator på kørestolen.
Arm- og håndfunktion	<p>Tilpasse legesituationen.</p> <p>Legesager med gode greb</p>	Opmærksomhed på hændernes stilling i aktiviteter og brug af kørestol.	<p>Obs på håndstilling i aktiviteter og kørestol.</p> <p>Tilpasse joystick og betjening af elfunktioner på</p>

		<p>Elfunktioner hvor muligt.</p> <p>Lette skriveredskaber.</p> <p>Tidlig brug af computer til skrivning - opmærksomhed på optimal betjening af tastatur.</p>	<p>el-kørestolen (brug af begge hænder øger symmetrien).</p> <p>Omgivelseskontrol til betjening af nødvendige funktioner og til at påkalde sig opmærksomhed.</p> <p>Alternative styringsmetoder (scanner, hagestyring).</p> <p>Henvisning til specialist i siddestilling og tilpasning af kørestolen.</p>
Af- og påklædning, måltider og søvn	<p>Tøjet må ikke begrænse bevægelsesfriheden</p> <p>Obs på lejring i seng med god symmetri for at mindske udvikling af fejlstillinger.</p>	<p>Varmt tøj/ strømper, pga. vanskeligere ved at bevæge sig til varmen.</p> <p>El-regulerbar seng (højde og lejringsflade).</p>	<p>Let og langt bestik.</p> <p>Lette glas/kopper - evt. plastic.</p> <p>Mulighed for at forhøje bord/bordforhøjer ved spising.</p> <p>Dynamiske armstøtter (manuelle /elektriske).</p> <p>Elektrisk vendelagen/vendemadras.</p> <p>Trykaflastende madras.</p> <p>Talealarm til at kalde på hjælp om natten.</p>
Bad og toilet	<p>Badebænk eller brusestol pga. nedsat muskelkraft og balance.</p>	<p>Bade- og toiletstol.</p> <p>Toiletstøtte og armlæn.</p> <p>Toilet med vask og tørrefunktion.</p> <p>Højderegulerbart påklædning- og bruseleje.</p> <p>Elektrisk tandbørste.</p>	<p>Elektrisk højderegulerbart påklædnings- og bruseleje.</p> <p>Som tidligere.</p>

Omgivelser

	Gående	Sen gangfase	Kørestolsbruger
Funktions/ aktivitets- nedsættelse	<p>Nedsat hånd-og armstyrke.</p> <p>svært at rejse sig fra gulvvet.</p> <p>Svært at gå på trapper og længere stræk.</p> <p>Hårdt at cykle.</p> <p>Nedsat udholdenhed.</p>	<p>Svært at løfte arme mod tyngden.</p> <p>Svært at sætte sig op fra liggende og rejse sig fra stol.</p> <p>Kort gangdistance inde og ude.</p> <p>Behøver hjælp til personlig hygiejne.</p> <p>Hårdt at skrive flere linjer i hånden.</p> <p>Langsomt tempo</p>	<p>Svært ved selv at spise og drikke.</p> <p>Kan ikke selv ændre stilling, skal vendes om natten.</p> <p>Hjælp til personlig hygiejne og af- og påklædning.</p>
Boligændring/ tilpasning	<p>Kørestols-adgang ved yderdør/udjævne niveau/ramper.</p> <p>Fjerne dørtrin.</p> <p>Elektriske døråbnere.</p> <p>Begynde vurdering og planlægning af boligændringer/flytning.</p>	<p>Boligen skal være tilgængelig for el-kørestol.</p> <p>plads til kørestol, hjælper og hjælpemidler i alle aktuelle rum.</p> <p>Sikre drengen/den unge størst mulig selvstændighed.</p> <p>Sikre gode arbejdsforhold for hjælpere.</p>	<p>Som tidligere.</p> <p>Omgivelseskontrol til nødvendige funktioner.</p> <p>Planlægge flytning til egen bolig.</p>
Børnehave/ skole / uddannelse / fritid	<p>Rådgivning/ tilpasning af ude/indemiljø i børnehave.</p> <p>Tilrettelæggelse af skole i forhold til fysiske rammer.</p> <p>Sommerlejre.</p>	<p>Tilpasning af skolens tilgængelighed.</p> <p>Dobbelt sæt skolebøger for at undgår transport at tung taske.</p> <p>Computer.</p>	<p>Handikapidræt.</p> <p>Sommerlejer.</p> <p>Videregående skole/uddannelse/arbejde.</p>

		<p>Tilpasse arbejdsbord i skolen.</p> <p>Transport til/fra skole. I god tid overvejes og planlægges evt. efterskole.</p> <p>Fritidsinteresse/hobby/idræt.</p> <p>Sommerlejre.</p>	
Arm- og håndfunktion	<p>Tilpasse legesituationen.</p> <p>Legesager med gode greb</p>	<p>Opmærksomhed på hændernes stilling i aktiviteter og brug af kørestol.</p> <p>El-funktioner hvor muligt.</p> <p>Lette skriveredskaber.</p> <p>Tidlig brug af computer til skrivning - opmærksomhed på optimal betjening af tastatur.</p>	<p>Obs på håndstilling i aktiviteter og kørestol.</p> <p>Tilpasse joystick og betjening af elfunktioner på el-kørestolen (brug af begge hænder øger symmetrien).</p> <p>Omgivelseskontrol til betjening af nødvendige funktioner og til at påkalde sig opmærksomhed.</p> <p>Alternative styringsmetoder (scanner, hagestyring).</p> <p>Henvisning til specialist i siddestilling og tilpasning af kørestolen.</p>
Personhjælp	<p>Praktisk hjælper i børnehave.</p> <p>Løfteteknik til forældre og børnehave, når barnet skal have hjælp til at rejse sig.</p>	<p>Praktisk hjælper i skolen.</p> <p>Ledsageordning.</p>	<p>Som tidligere, men med tiltagende behov for personlig hjælp i fritid.</p> <p>Ved brug af natlig respirationsstøtte - hjælper om natten.</p>

Sociale og økonomiske foranstaltninger	Vurdering av merudgifter til - transport - aflastning - beklædning - strøm, varme mm i bolig.Evt. lønkompensation til forældre.	Revurdere merudgifter Aflastning i og uden for hjemmet.	Revurdere merudgifter Aflastning i / udenfor hjemmet Arbejde med den unges selvstændighed i forhold til sociale foranstaltninger Ved 18 år stillingtagen til: - Pension/revalidering - Boform, hjælperordning - Vurdering af kørekort/ transport
---	--	--	--

Referencer

1. Bushby et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* 2010; 9:177-89.
2. WHO International Classification of Functioning, Disability and Health: World Health Organisation, Geneva 2001.
3. Sonn U, Törnqvist K. ADL-taxonomin, version III. Förbundet Sveriges Arbetsterapeuter (FSA), Stockholm 1999.
4. COPM/Canadian occupational Performance Measure. Manual - Nacka 1998.
5. Pedi/Pediatric Evaluation of Disability Inventory – PEDI Research Group. Manual - Boston 1992.
6. McDonald CM, Henricson EK, Han JJ, Abresch RT, Nicorici A, Elfring GL, Atkinson L, Reha A, Hirawat S, Miller LL. The 6-minute walk test as a new outcome in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 2010 Apr;41(4):500-10.
7. Goemans N1, van den Hauwe M, Wilson R, van Impe A, Klingels K, Buyse G. Ambulatory capacity and disease progression as measured by the 6-minute-walk-distance in Duchenne muscular dystrophy subjects on daily corticosteroids. *Neuromuscul Disord* 2013 Aug;23(8):618-23.
8. Mazzone ES, Messina S, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A et al. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord* 2009;19:458-61.

9. Scott E, Eagle M, Mayhew A, Freeman J, Main M, Sheehan J et al. Disease. Development of a functional assessment scale for ambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy. *Physiother Res Int*. 2012 Jun;17(2):101-9.
10. Brooke MH et al.: Clinical trial in Duchenne dystrophy. The design of a protocol. *Muscle & Nerve* 1983;6:91-102.
11. Vignos PJ, Spencer GE, Archibald KC: Management of progressive muscular dystrophy in childhood. *JAMA* 1963;184:89-96
12. Jebesen RH, Taylor N, Trieschmann RB, Trotter MJ, Howard LA. An objective and standardized test of hand function. *Arch Phys Med Rehabil* 1969;63:438-40
13. Undersøgelseskema fra Siddeprojekt, Muskelsvindfondens Udviklingscenter 1991-94.
14. Daniels L, Williams M, Worthingham CA. *Muscle testing: Techniques of Manual Examination*. Philadelphia: W.B. Saunders, 1946.
15. Häger-Ross C, Rösblad B. Norms for Grip strength in children age 4-16 years. *Acta Paediatrica* 2002;91:617-625.
16. Hyde SA, Goddard CM, Scott OM. The myometer: the development of a clinical tool. *Physiotherapy*. 1983 Dec;69(12):424-7.
17. Eek MN, Kroksmark AK, Beckung E. Isometric muscle torque in children 5 to 15 years of age: normative data. *Arch Phys Med Rehabil* 2006 Aug;87(8):1091-9.
18. Mathiowetz V et al, Grip and Pinch Strength: Normative Data for Adults, *Arch phys med Rehabil*, 1985; 66:69-72.
19. Mathiowetz V, Wiemer DM, Federman SM, Grip and Pinch Strength: Norms for 6- to 19-Year-Olds, *Am J Occup Ther* 1986 Oct;40(10):705-11.
20. Lee-Valkov PM et al, Measuring Normal Hand Dexterity Values in Normal 3-, 4-, and 5-Year-Old Children and Their Relationship with Grip and Pinch Strength, *J Hand Ther*. 2003;16:22-8
21. American Academy of orthopedic surgeons. *Joint motion;: Method of measuring and recording* 1965 E&S Livingstone, Edinburgh and London
22. Birnkrant DJ, Bushby KM, Amin RS, Bach JR, Benditt JO, Eagle M et al. The respiratory management of patients with duchenne muscular dystrophy: a DMD care considerations working group specialty article. *Pediatr Pulmonol*. 2010 Aug;45(8):739-48
23. Daut RL, Cleeland CS, Flanery RC. Development of the Wisconsin Brief Pain Questionnaire to assess pain in cancer and other diseases. *Pain* 1983;17(2):197-210
24. Osborne TL, Raichle KA, Jensen MP et al. The reliability and validity of pain interference measures in persons with multiple sclerosis. *J Pain Symptom Manage* 2006;32(3):217-29
25. Steffensen, Hyde, Lyager, Mattsson: Validity of the EK scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or Spinal muscular atrophy.: *Physiotherapy Research International* 6(3) 119-134, 2001
26. A.G. Mayhew, M. Eagle, B. Steffensen. Exploratory Rasch analysis of the EK2 scale used in a population of Duchenne muscular dystrophy (DMD). *Neuromuscular disord* Volume 22, Issues 9–10, October 2012
27. *Wheelchair Provision for Children and Adult with Muscular Dystrophy and other Neuromuscular Conditions*. Best Practice Guidelines march 2011 (www.muscular-dystrophy.org)

28. Bendixen RM, Lott DJ, Senesac C, Mathur S, Vandenborne K. Participation in daily life activities and its relationship to strength and functional measures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Disabil Rehabil* 2014 Feb 6.
29. Hyde et al. "A randomised comparative study of two methods for controlling TA contracture in Duchenne muscular dystrophy" – *Neuromuscular Disorders* 10(2000) 257-263
30. Fowler WM Jr. Role of physical activity and exercise, training in neuromuscular diseases. *Am J Phys Med Rehabil* 2002; 81:187-95
31. Jansen M, van Alfen N, Geurts AC, de Groot IJ. Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial "no use is disuse". *Neurorehabil Neural Repair*. 2013 Nov-Dec;27(9):816-27.
32. Eva Lund. Tekniske hjelpemidler og boligtilpasning for gutter med muskeldystrofi av type Duchenne. Kan kjøbes gjennom den Norske muskelforeningen. 1997
33. Bach JR, Bianchi C, Vidigal-Lopes M, Turi S, Felisari G. Lung inflation by glossopharyngeal breathing and "air stacking" in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil*. 2007 Apr;86(4):295-300.
34. Ishikawa Y, Bach JR, Komaroff E, Miura T, Jackson-Parekh R. Cough augmentation in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil*. 2008 Sep;87(9):726-30.

Mund- og tandpleje/Oral hälsa och bettutveckling

Revideret juli 2015 af Stefan Axelsson, specialtandlæge, TAKO-Centret, Oslo

BAKGRUNN

Föräldrar till barn med funktionsnedsättningar har rätt att känna den trygghet som det innebär att veta att barnen tidigt uppmärksammas, får ett gott omhändertagande och kvalificerad vård med hänsyn till deras särskilda behov.

Målet för mun- och tandvårdsinsatserna är att den enskilda individen ska ha en så frisk mun som möjligt och kunna se fram emot tandvårdsbesöken med positiv förväntan. En god munhälsa och ett fungerande bett är av betydelse för nutrition och kommunikation.

Om munhygien är svår att upprätthålla, finns behov av utvidgad förebyggande tandvård. För att i möjligaste mån undvika sjukdomstillstånd i tänder och munslemhinnor och för att noga följa tand- och bettutvecklingen kan tätare tandvårdsbesök behövas. Det är viktigt att förebyggande åtgärder sätts in så tidigt som möjligt.

Orofaciala symtom vid DMD

Få studier har gjorts på pojkar med Duchennes muskeldystrofi (DMD) som belyser den orofaciala muskulaturen i munhåla, käkar och ansikte.

Eckardt och Harzer (1982) registrerade i en longitudinell undersökning bitkraft och läppstyrka (3). Dessa krafter ökade först till en viss nivå men avtog sedan successivt, medan kontrollgruppen visade en kontinuerlig ökning under försöksperioden. Studien visade också att aktiviteten i käkmuskulaturen avtog cirka två år före den periorala muskulaturen vars muskelkraft började minska vid i genomsnitt tio års ålder. Tungans storlek befanns vara större än kontrollgruppens.

Den minskade spänningen i käkmuskulaturen i kombination med den hypotona, förstörda tungan och dominansen i den mindre affekterade periorala muskulaturen (m. orbicularis oris) skapar förutsättningar för transversell expansion av tandbågarna särskilt i underkäken på bekostnad av den sagittala dimensioneringen av tandbågarna (Stenvik och Storhaug, 1986) (Figur 1 och 2).



Figur 1



Figur 2

Figur 1 och 2. Minskad tonus och kraft i käkmuskulerna intill molarerna i kombination med den hypotona, förstörade tungan och dominansen i den mindre affekterade periorala muskulaturen medför transversell expansion av tandbågarna särskilt i underkäken.

Skillnaderna mellan underkäksbågens och överkäksbågens bredd skapar förhållanden som leder till posterioert korsbett, vilket tycks vara den vanligaste bettavvikelsen hos pojkar med DMD. Frontalt och/eller lateralt öppet bett förekommer ofta (Morel-Verdebout et al. 2007; Stenvik och Storhaug, 1986). Används BiPAP eller C-PAP kan masken trycka på mellanansiktet og förvärra bettavvikelsen og det kan utvecklas en tendens til underbett.

Flera undersökningar visar också att hälften av pojkarna är munandare och att de permanenta tänderna erupterar i genomsnitt ett år senare än normalt (Erturk och Dogan, 1991; Ghafari et al., 1988). Givetvis finns det en stor individuell variation i graden av bettavvikelser och andra orofaciala symtom.

En klinisk undersökning av 23 pojkar/män med DMD visade en grav påverkan på bitkraft, tandkontakter och tuggfunktion (van Bruggen et al., 2014; Ueki et al., 2007; Botteron et al., 2009). Det är dock påfallande få pojkar som upplever att det är svårt att äta trots att viss föda undviks. Troligen innebär det smygande förloppet av sjukdomen att det sker en naturlig anpassning till svårigheterna att tugga.

Prognosen att lyckas med tannregleringsbehandling är tveksam (1,6) med hänvisning till den progressiva utvecklingen av malokklusionen och det progredierande sjukdomsförloppet. Att tandreglering hos pojkar med DMD, i syfte att upprätthålla så många kontakter som möjligt vid sambitning, skulle ge en förbättrad tuggförmåga och avbitningsförmåga är sannolikt, men är inte påvisst. Speciellt när muskelfunktionen är svag, är det av betydelse hur många tuggkontakter individen har. En studie av Kawazoe et al. (1982) i vilken sex av sju personer, 16-24 år, med progressiv muskeldystrofi uppges ha fått en bättre tuggförmåga med hjälp av det orofaciala muskelträningsprogram som används i försöket. van Bruggen et al. (2015) påvisade förbättrad tuggfunktion men oförändrad bitkraft med hjälp av tugggummiträning. Av estetiska/utseendemässiga skäl kan det givetvis vara lika angeläget för en person med DMD att korrigera trångställda og roterade tänder eller höglabiala hörntänder som det är för en ungdom utan muskelsjukdom.

Det finns risk för inskränkt gapförmåga med stigande ålder (Noordeen et al., 1999). Några gapar maximalt 10-30 mm efter tjugo års ålder jämfört med normalt 40-60 mm.

Tandbehandling

Duchennes muskeldystrofi är en sällsynt diagnos som den enskilde tandläkaren sällan kommer i kontakt med. Därför kan det vara en fördel att centralisera tandvården inom en region. Detta behöver inte innebära att all tandvård utförs av samma tandvårdsteam, men samlad erfarenhet och fördjupade kunskaper hos en särskilt utbildad tandläkare exempelvis vid specialistklinik bör innebära ett högkvalitativt omhändertagande och utgöra en resurs för familjerna och det behandlande teamet på hemorten.

Det är viktigt att ansvarig tandläkare gör en årlig kontroll enligt följande:

- Käkledsfunktion, gap- och rörelseförmåga av underkäken, tuggmuskulatur.
- Tand- och bettutveckling, tungans rörlighet, tuggförmåga.
- Tänder, munslemhinnor, tunga.
- Näs- eller munandning? Snarkning? Finns tecken på sömnapné?
- Hur går det att tugga hård eller seg föda exempelvis morötter, helt kött, etc? Tugggummi?
- Går det bra att borsta tänderna själv? Vilka hjälpmedel används?

Vid tandbehandling bör man tänka på följande:

- Nedsatt förmåga att hosta och svälja, svårigheter att andas eller hjärtbesvär kan vara bidragande orsaker till att det är svårt att ligga bakåtlutad i behandlingsstolen. Många gånger används rullstol eller permobil som behandlingsstol. (Figur 3)
- Om det är svårt att orka gapa under behandlingen kan ett bitstöd mellan tandraderna rekommenderas. (Figur 4 og 5)
- Om tandsanering under narkos blir nödvändig skall risken för malign hypertermi, som är en risk vid DMD, beaktas. (Wedel, 1992).



Figur 3. Pojkens individuellt anpassade rullstol eller permobil kan användas som behandlingsstol.



Figur 4



Figur 5

Figur 4 och 5. När det är tröttsamt att gapa kan ett bitstöd mellan tandraderna vara till hjälp.

Förebyggande tandvård

Den förebyggande tandvården syftar främst till att motverka de vanligaste tandsjukdomarna karies och gingivit/parodontit. Rena tänder, goda kostvanor och fluor är de tre hörnpelarna i profylaxen.

DMD kan medföra att munhygienien är svår att upprätthålla. En orsak till detta är den försämrade förmågan till självrengöring av munhålan med hjälp av tungans, kindernas och läpparnas rörelser och muskelstyrka. En annan orsak är den tilltagande svårigheten att borsta tänderna när muskelstyrkan fortlöpande avtar i armar, händer og fingrar. Den som inte kan själv är hänvisad till andras hjälp (föräldrar, syskon, assistent). Munnen är en intim kroppsdel som man helst vill sköta om själv. Så långt det är möjligt bör man få hjälpmedel utprovade för att själv klara munvården. (Ahlborg och Åhlander, 2003).

Ett individuellt utformat profylaxprogram skall finnas i den odontologiska terapiplanen från förskoleåldern och uppdateras årligen.

De förebyggande åtgärderna skall innefatta:

- Planerad förebyggande vård såväl på tandklinik som i hemmet.
- Ordination av fluor i lämplig beredningsform.
- Lämpligt munhygienprogram.
- Tjänings- och träningsprogram för käkleden (rörelsekapaciteten av underkäken) om förmågan att gapa minskar till mindre än 35 mm (3 fingerbredder).

Hjälpmiddel

Svaghet i armar och händer kan medföra att det är svårt att borsta tänderna själv. Det betyder mycket för självkänslan att klara sig på egen hand. Arbetsterapeuten (ergoterapeut) kan tillsammans med tandhygienisten besöka patienten i hemmet. Det är viktigt att få lämpliga hjälpmedel utprovade för den dagliga munvården och även vid behov göra en bostadsanpassning.

Åtgärder i badrummet (Figur 6):

- Hög- och sänkbart tvättställ. Detta bör även ha en avlastningsyta som kan utgöra stöd för armarna.
- Möjlighet att komma intill tvättfatet med rullstolen.
- Spegel i lagom höjd.
- God belysning.



Figur 6. Badrummet anpassas för att tillgodose att den dagliga munvården underlättas.

Elektrisk tandborste

Den elektriska tandborsten är ett utmärkt hjälpmedel när muskelstyrka och rörlighet i armar och händer avtar. Borsthuvudet placeras vinkelrätt mot tanden och rengör med gnuggrörelser. Avlastningsytan på tvättstället kan utnyttjas som arm- eller handledsstöd när det är svårt att orka lyfta borsten till munnen. Om tandborsten hålls i ett fast läge är det möjligt att sakta vrida huvudet och vinkla om i handleden så att borststråna kommer åt att göra rent.



Figur 7. Elektrisk tandborste är ett utmärkt hjälpmedel när muskelstyrkan i armar och händer avtar.

En munvinkelhållare kan användas för att få en bra insyn i munnen. (Figure 8)



Figur 8.

Figur 8. Munvinkelhållaren är ett hjälpmedel som kan användas för att få en bra insyn i munnen såväl vid egenvård som vid tandbehandling.

Träningsredskap vid inskränkt gapning

TheraBite® är ett exempel på hjälpmedel för att upprätthålla rörligheten i käkleden och tänja käkmusklerna för att motverka gapningssvårigheter. (Figur 9)



Figur 9. Gap- och bitklämman (Therabite, www.therabite.com) är ett hjälpmedel som kan användas för att upprätthålla rörligheten i käkleden och tänja käkmusklerna.

Rekommendationer

- Pojkar och män med DMD bör träffa en tandläkare med samlad erfarenhet och fördjupade kunskaper om sjukdomen gärna vid en centraliserad klinik eller specialistklinik. Dennes uppgift bör vara att verka för ett högkvalitativt omhändertagande och fungera som en resurs för familjerna och den behandlande tandläkaren på hemorten.
- För pojkar och män med DMD skall mun- och tandvård grundas på förebyggande åtgärder för att upprätthålla en god munhälsa.
- Gapförmågan skall följas upp i samband med årliga kontroller och åtgärder sätts in vid behov.
- Övervakning av tann- og bettutvecklingen bör ske av en specialist i ortodonti så att ev. Behandling kan sättas för att upprätthålla et så normalt bett som möjligt med hänsyn til bettkontakter och avbitningsförmåga.
- För pojkar/män med DMD är individuell utprovning av hjälpmedel för munhygien av särskild betydelse när muskelstyrkan avtar i händer, armar och nacke.

Referenser

1. Ahlborg B, Åhlander A-C. Mun- och tandvård vid Duchennes muskeldystrofi. *Tandläkartidningen* 2003;95(3):38-43
2. Botteron S, Morel Verdebout C, Jeannet PY and Kiliaridis S. Orofacial dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Oral Biol* 2009;54:26-31
3. Eckhardt L, Harzer W. Facial structure and functional findings in patients with progressive muscular dystrophy (Duchenne). *Am J Orthod Dentofac Orthop* 1996;110(2):185-190
4. Erturk N and Dogan S. The effect of neuromuscular diseases on the development of dental and occlusal characteristics. *Quintessence Int* 1991;22(4): 317-321
Ghafari J, Clart RE, Shofer FS, Berman PH. Dental and occlusal characteristics of children with neuromuscular disease. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 1988;93(2): 126-132
5. Kawazoe Y, Kobayashi M, Tasaka T, Tamamoto M. Effect of therapeutic exercise on masticatory function in patients with progressive muscular dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1982;45(4):343-347
6. Koch G and Poulsen S (eds). *Pediatric Dentistry: A clinical approach*, Munksgaard, Copenhagen, 2009
7. Morel-Verdebout C, Botteron S, Kiliaridis S. Dentofacial characteristics of growing patients with Duchenne muscular dystrophy: a morphological study. *Eur J Orthod* 2007;29(5):500-507
8. Noordeen MH, Haddad FS, Muntoni F, Gobbi P, Hollyer J, Bentley G. Blood loss in Duchenne muscular dystrophy: vascular smooth muscle dysfunction? *J Pediatr Orthop B* 1999;8(3):212-215
9. Stenvik A, Storhaug K. Malocclusion patterns in fourteen children with Duchenne's muscular dystrophy. *ASDC J Dent Child* 1986;53(3):215-218
10. van Bruggen HW, van de Engel-Hoek L, Steenks MH, Bronkhorst EM, Creugers NHJ, de Groot IJ, Kalaykova SI. Predictive factors for masticatory performance in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2014;24(8):684-692

11. van Bruggen HW, van de Engel-Hoek L, Steenks MH, Bronkhorst EM, Creugers NHJ, de Groot IJ, Kalaykova SI. Reduced mandibular range of motion in Duchenne Muscular Dystrophy: predictive factors. *J Oral Rehabil* 2015;42(6):430-438
12. Wedel DJ. Malignant hyperthermia and neuromuscular disease. *Neuromuscul Disord* 1992;2(3):157-164
13. Ueki K, Nakagawa K and Yamamoto E. Bite Force and Maxillofacial Morphology in Patients With Duchenne-Type Muscular Dystrophy. *J Oral Maxillofac Surg* 2007;65:34-39

Nutrition vid Duchennes muskeldystrofi

Sammanställt av Anette Ekelund, dietist på Regionhabiliteringen i Göteborg, Sverige. Amanda Lindblad, dietist på habiliteringen vid Riksgymnasiet för rörelsehindrade i Göteborg, Sverige.

Bakgrund

En god nutritionsstatus är av central betydelse för personer med Duchennes muskeldystrofi (DMD). Att tillgodose energi- och näringsbehov är en viktig del för att bibehålla livskvalitet, från det att diagnos sätts, genom hela livet. Otillräcklig näringstillförsel har negativ effekt på kroppens alla organ och funktioner och preventiv nutritionsbehandling är angeläget för att säkerställa ett bra omhändertagande (1).

Nutritionsrelaterade problem är vanliga hos personer med DMD och det är också vanligt med både övervikt/fetma och undervikt under sjukdomens olika stadier (2). Viktuppgång börjar vid ca 7 års ålder med störst risk för övervikt/fetma vid 9–17 års ålder och risk för viktnedgång och undernäring efter 18 års ålder (2). Preventiv kostbehandling spelar en central roll för att bevara motoriska funktioner, livskvalitet och god nutritionsstatus (2).

Kroppssammansättningen hos personer med DMD är annorlunda vilket gör nutritionsbehandlingen komplex (2, 3). I takt med förluster av muskelmassa sjunker även ämnesomsättningen, studier har dessutom visat att längdtillväxten är hämmad redan vid födseln vilket i samband med långvarig kortisonbehandling och eventuell skolios kan påverka tillväxten ytterligare (2).

Vid insättning av kortisonbehandling/steroider kan biverkningar uppstå i form av viktuppgång, reflux, svagt skelett/försämrade benhälsa och kortväxthet (4, 5). Det är därför viktigt att få stöd från dietist redan vid insättning av medicinen för att förebygga denna problematik.

På senare år har forskningen uppmärksammat att det verkar finnas en ökad prevalens av ADHD, autismspektrumdiagnos eller tvångssyndrom bland personer med DMD (6). Dessa diagnoser kan också påverka nutritionen på olika sätt, både diagnoserna i sig men även eventuell medicinering av dem.

Dietisten är en viktig del av det multidisciplinära teamet och bör vara inkopplad vid diagnos, insättning/ändring av steroidbehandling, undervikt, övervikt, oönskad viktnedgång, otillräcklig viktuppgång, planerad operation, gastrointestinala besvär samt när tugg- och sväljsvårigheter föreligger.

Nutritionsutredning

Nutritionsutredningen bör utföras av dietist.

- Tillväxthistoria, vikthistoria och frakturanamnes (7)

- Antropometriska mått - vikt, längd, armspann
- Kostanamnes; intag av vätska, energi, protein, fett, vitaminer, mineraler (med fokus på kalcium och D-vitamin) (3, 5)
- Kosttillskott, kosttillägg
- Matlust (7)
- Måltidsfrekvens
- Måltidssituation, måltidslängd
- Självständigt ätande
- Nyligen genomförda kostförändringar (7)
- Tugg-sväljförmåga
- Gapförmåga
- Gastrointestinala besvär
- Markörer för fetmakomplikationer
- Ämnesomsättning, vilometabolism (2, 8)
- Kroppssammansättning (8)
- Blodstatus för serumkoncentration av 25-dihydroxy-vitamin-D (8)
- Mediciner

Vilometabolism mäts med hjälp av indirekt kalorimetri.

Viktigt att vid undersökning av D-vitaminstatus tänka på solexponering.

För kroppssammansättning, använd Dual-Energy X-ray Absorptiometry (DXA) eller Multi-Frequency Bioelectrical Impedance Analysis (MFBIA) (8). Observera att (Body Mass Index) BMI inte är ett tillförlitligt mått i denna patientgrupp (2). Kroppssammansättning är idag inte del av rutinmässig vård men vore önskvärt då det skulle tillföra mycket vid nutritionsbedömningen.

Oönskad viktnedgång kan vara tecken på sväljsvårigheter, därför bör sväljförmåga utredas då det påverkar matintag & nutritionsstatus (7). Sväljsvårigheter och aspiration är vanligt men underdiagnostiserat, det är svårt att säga i vilken ålder det vanligen uppstår men risken ökar i takt med stigande ålder, ofta till följd av försvagade muskler i svalget (7, 9, 10).

Behandling

Energibehov:

Behandling med fokus på energiintag bör bevakas av dietist och individualiseras utifrån fysisk aktivitet och energibehov. Tidig kostbehandling är viktigt både för förebyggande av övervikt/fetma och dess konsekvenser, men också för att öka livskvaliteten vid undernäring (7). Nydiagnostiserade patienter som sätts in på kortisonbehandling bör följa en lågenergikost, detta kan i ett senare skede av sjukdomsförloppet behöva ändras till en högenergikost. Viktnedgång bör ske långsamt, om **energiintaget** är för lågt kan det leda till ökade muskelförluster och svårighet att återfå muskelmassa, detta gör kostbehandlingen central (2).

Proteinbehov:

Proteinintag bör följa rekommenderat dagligt intag (RDI) för åldersgruppen eller nordiska näringsrekommendationer för energiprocent då det saknas evidens för att personer med DMD skulle ha ett ökat proteinbehov (2, 11).

Konsistensanpassning:

När käkmuskulerna är försvagade och det blir svårare att gapa påverkas även tuggförmåga, när musklerna i svalget dessutom försvagas blir det svårare att bearbeta maten och svälja den rätt. Vid milda svårigheterna är konsistensanpassning en bra behandling. Samarbete med logoped är önskvärt.

Gastrostomi:

Vid förlängd måltidssituation, risk för aspiration, viktnedgång eller stora tugg- och sväljsvårigheter bör gastrostomi övervägas då det stabiliserar och i vissa fall förbättrar nutritionsstatus hos undernärda med DMD (2, 12, 13). Detta rekommenderas som stöd eller helnäring om en näringstät eller högkalorikost kost inte lyckats (7, 13). Gastrostomi bör diskuteras tidigt och löpande för att vänja patient och anhöriga på att det kan komma att behövas i senare skede.

Mikronutrient:

Nutritionsbehandling är viktig för att säkra god benhälsa och bör fokusera på intag av D-vitamin och kalcium, i synnerhet för personer som får steroidbehandling. Studier har dessutom visat att personer med DMD har låga koncentrationer av D-vitamin i blod och svagt skelett redan innan steroidbehandling påbörjats (2). D-vitamin skapas enklast i huden men Skandinavien nordliga breddgrad innebär att vi inte kan skapa det under vinterhalvåret, ungefär från oktober till april. Vi får därmed förlita oss på kosten, dock är intaget av D-vitamin via kosten generellt lågt och de livsmedel som har högt innehåll av D-vitamin har ofta högt energiinnehåll (14). Om utredning visar att D-vitamin ligger lågt ska tillskott av D-vitamin sättas in utifrån individuell bedömning, målet är att nå optimal serumnivå på 75–125 nmol/l. En bra tumregel för höjning kan vara att 1 µg/nmol ger en ökning på 1 nmol/l – dvs om patient ligger på 52 nmol/l behövs kosttillskott på 40–50 µg/dag för att nå serumnivå på 100 nmol/l. För kalcium gäller rekommenderat intag enligt nordiska näringsrekommendationer (11). Supplementering med multivitamintablett kan behövas om kaloriintaget är lågt.

Mag-tarmkanalen:

Förstoppning, försenad magsäckstömning & reflux är vanligt förekommande besvär. Behandla förstoppning med tarmreglerande medel, och se över kosten i helhet. Kostfiber kan hjälpa, men tänk på att anpassa vätskeintaget (2, 15). Vatten är även viktigt för att motverka uttorkning, följ åldersspecifika rekommendationer (16). Reflux kan lindras med kostbehandling eller i samråd med läkare behandlas med mediciner (5).

Uppföljning:

Uppföljningen ser olika ut i olika åldrar och stadier av sjukdomsförloppet.

- Tillväxt – antropometriska mått var tredje månad: vikt, längd, armspann
- Vid kostomläggning – månatlig uppföljning av vikt
- Årlig kontroll av serumkoncentration av 25-dihydroxy-vitamin-D
- Årlig blodstatus vid helnäring via gastrostomi eller lågt intag via munnen
- Kalciumintag via kostanamnes årligen
- Tugg- och sväljförmåga (2, 9, 12)
- Kroppssammansättning
- Stöttning vid ofrivillig viktförändring

Även viktigt att tänka på säsong vid uppföljning av D-vitaminstatus.

När patienten åldras behöver nutritionsbehandlingen ofta övergå från förebyggande av övervikt till förebyggande av undervikt (2).

Viktigt att tänka på:

Vid insättning av steroid-/kortisonbehandling bör patient och anhörig(a) få ett förebyggande kostrådgivningssamtal, samma sak gäller vid dosförändring av kortison-/steroidbehandling (5). D-vitamin är viktigt, men för att komma upp i tillräckliga mängder via kosten kan energiintaget bli för stort.

Referenser

1. Socialstyrelsen. Näring för god vård och omsorg. 2011.09 Contract No.: 978-91-86885-39-7
2. Davis J, Samuels E, Mullins L. Nutrition Considerations in Duchenne Muscular Dystrophy. *Nutr Clin Pract*. 2015 Aug;30(4):511-21. PubMed PMID: 25977513. Epub 2015/05/16. eng.
3. Davidson ZE, Truby H. A review of nutrition in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of human nutrition and dietetics : the official journal of the British Dietetic Association*. 2009 Oct;22(5):383-93. PubMed PMID: 19743977. Epub 2009/09/12. eng.
4. Moxley RT, 3rd, Pandya S, Cifaloni E, Fox DJ, Campbell K. Change in natural history of Duchenne muscular dystrophy with long-term corticosteroid treatment: implications for management. *Journal of child neurology*. 2010 Sep;25(9):1116-29. PubMed PMID: 20581335. Epub 2010/06/29. eng.
5. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol*. 2018 Mar;17(3):251-67. PubMed PMID: 29395989. Epub 2018/02/06. eng.
6. Hendriksen JG, Vles JS. Neuropsychiatric disorders in males with duchenne muscular dystrophy: frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism

- spectrum disorder, and obsessive--compulsive disorder. *Journal of child neurology*. 2008 May;23(5):477-81. PubMed PMID: 18354150. Epub 2008/03/21. eng.
7. Toussaint M, Davidson Z, Bouvoie V, Evenepoel N, Haan J, Soudon P. Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide management. *Disabil Rehabil*. 2016 Oct;38(20):2052-62. PubMed PMID: 26728920. Pubmed Central PMCID: PMC4975133. Epub 2016/01/06. eng.
 8. McDonald CM, Carter GT, Abresch RT, Widman L, Styne DM, Warden N, et al. Body composition and water compartment measurements in boys with Duchenne muscular dystrophy. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 2005 Jul;84(7):483-91. PubMed PMID: 15973084. Epub 2005/06/24. eng.
 9. Hull J, Aniapravan R, Chan E, Chatwin M, Forton J, Gallagher J, et al. British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. *Thorax*. 2012 Jul;67 Suppl 1:i1-40. PubMed PMID: 22730428. Epub 2012/06/29. eng.
 10. Hanayama K, Liu M, Higuchi Y, Fujiwara T, Tsuji T, Hase K, et al. Dysphagia in patients with Duchenne muscular dystrophy evaluated with a questionnaire and videofluorography. *Disabil Rehabil*. 2008;30(7):517-22. PubMed PMID: 17852269. Epub 2007/09/14. eng.
 11. *Nordic Nutrition Recommendations 2012 : Integrating nutrition and physical activity*. Copenhagen: 2014.
 12. Aloysius A, Born P, Kinali M, Davis T, Pane M, Mercuri E. Swallowing difficulties in Duchenne muscular dystrophy: indications for feeding assessment and outcome of videofluoroscopic swallow studies. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*. 2008 May;12(3):239-45. PubMed PMID: 18055233. Epub 2007/12/07. eng.
 13. Martigne L, Seguy D, Pellegrini N, Orlikowski D, Cuisset JM, Carpentier A, et al. Efficacy and tolerance of gastrostomy feeding in Duchenne muscular dystrophy. *Clin Nutr*. 2010 Feb;29(1):60-4. PubMed PMID: 19608306. Epub 2009/07/18. eng.
 14. Livsmedelsverket. Riksmaten: vuxna 2010–11, livsmedels- och näringsintag bland vuxna i Sverige. Uppsala: Livsmedelsverket: 2012.
 15. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol*. 2010 Feb;9(2):177-89. PubMed PMID: 19945914. Epub 2009/12/01. eng.
 16. Shaw V, Lawson M. *Clinical Paediatric Dietetics*, 3rd Edition. Wiley-Blackwell;2013

Patientforeninger

Patientforeninger er stedet, hvor personer med diagnosen og deres pårørende kan dele erfaringer med andre personer med samme diagnose og i lignende situationer. Patientforeninger kan supplere det offentlige social- og sundhedssystem, enten med egne serviceydelser eller som formidler og støtte i forhold til det nødvendige samarbejde med det offentlige.

Navnlig ved sjældne sygdomme er patientforeninger vigtige for at kunne opbygge netværk, selvhjælpsgrupper med videre (Boon 2010; Van Haastregt 1994).

De skandinaviske lande har tilsluttet sig WHO's politik for "sundhed for alle", som tillægger patientforeninger en vital betydning som partnere på sundhedsområdet. Foreninger skaber opmærksomhed om centrale problemstillinger, understøtter nødvendige forandringer, og skal derfor anerkendes som reelle partnere (Health 21, 1999), og patientforeningerne spiller en væsentlig rolle i forskning og udvikling af behandlingsmuligheder (Rabehariosa 2003).

I 1992 blev ENMC (European neuromuscular Centre) grundlagt af europæiske patientforeninger; centrets formål er fremme forskningen i muskelsvind og optimere og ensarte "standards of care" for at forbedre livsvilkår og livskvalitet hos personer med muskelsvind og deres familier. Dette sker bl.a. via en række årlige workshops, hvor førende klinikere og forskere bringes sammen for at belyse et givent emne. Alle de skandinaviske lande er aktive bidragsydere i disse workshops.

Danmark og Norge har særlige patientforeninger for personer med neuromuskulære sygdomme, "Muskelsvindfonden" www.muskelsvindfonden.dk og "Foreningen for Muskelsyke" www ffm.no. I Sverige findes der ikke en specifik neuromuskulær patientforening, men to foreninger, som blandt andet organiserer medlemmer med neuromuskulære sygdomme, www neuroforbundet.se og www rbu.se (Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar).

Anbefalinger

- Når et barn får stillet diagnosen "Duchennes muskeldystrofi", bør der samtidig informeres om relevant patientforening
- Der bør tilstræbes gensidigt kendskab og kontakt mellem kontrollerende hospitals- og rehabiliteringsafdelinger og patientforeningen.

Referencer

- Boon W, Broekgaarden R. The role of patient advocacy organisations in neuromuscular disease R&D--The case of the Dutch neuromuscular disease association VSN. *Neuromuscul Disord.* 2010 Feb;20(2):148-51
- van Haastregt CJ, de Witte L P, Terpstra S J, Diederiks J P, van der Horst F G, de Geus C A. "Membership of a patients' association and well-being. A study into the relationship between membership of a patients' association, fellow-patient contact, information received, and psychosocial well-being of people with a neuromuscular disease." *Patient education and counseling* 1994;24 (2): 135-48.

- European Neuromuscular Center: www.ENMC.org
- Health 21: the health for all policy framework for the WHO European Region. Nongovernmental organizations. World Health Organization, Geneva. 1999, p. 158
- Rabeharisoa V. The struggle against neuromuscular diseases in France and the emergence of the "partnership model" of patient organisation. *Soc Sci Med.* 2003;57(11):2127-36.