

DIAGNOSE OG OPPFØLGING VED DUCHENNE MUSKELDYSTROFI

En veileder for familier





Innhold

1 Innledning	04
2 Hvordan bruke denne veilederen	05
3 Diagnose	11
4 Nevromuskulær oppfølging - bevare styrke og funksjon	14
5 Habilitering - fysioterapi og ergoterapi	25
6 Ortopedisk oppfølging - problemer med skjelett og ledd	29
7 Oppfølging av lungene - å passe på pustemuskulene	31
8 Oppfølging av hjertet - å ta vare på hjertefunksjonen	34
9 Oppfølging av mage og tarm - ernæring, svelging og andre gastrointestinale problemer	36
10 Psykososial oppfølging - hjelp med atferd og læring	39
11 Vurderinger ved behov for kirurgi	43
12 Vurderinger ved behov for øyeblikkelig hjelp	46
Forkortelser	48
Forklaring av medisinske begreper	49
Nyttige ressurser for personer med DMD og deres familier i Norge	52

VIKTIG INFORMASJON

Informasjonen og rådene du får i denne brosjyren er ikke en erstatning for kontakt med lege. Informasjonen bør sees i sammenheng med de rådene du får av din sønns lege. Du bør snakke med legen om alt som har med din sønns helse å gjøre, spesielt ved symptomer som kan gjøre det nødvendig med videre utredning eller behandling. Valg og handlinger du gjør kun på bakgrunn av informasjon du har funnet i denne brosjyren, er ditt ansvar. Selv om vi har forsøkt å sørge for at informasjonen i denne brosjyren er så korrekt og fullstendig som mulig, kan vi ikke garantere at den er riktig i alle situasjoner. Omsorg og behandling må tilpasses hver pasient og hver situasjon spesielt.

SPESIELT OM DEN NORSKE UTGAVEN

Veilederen inneholder internasjonale anbefalninger. Ettersom organisering av helsetjenester, lovgiving og praktiske forhold varierer fra land til land, og anbefalingene derfor av og til avviker noe fra norsk praksis, har vi lagt til kommentarer tilpasset norske forhold der vi mener det har vært nødvendig. Disse tilleggene er skrevet med *kursiv*. Hvis noe er uklart, vanskelig å forstå eller strider mot de råd du har fått andre steder, anbefaler vi at du spør legen som har hovedansvaret for din sønn om hva du skal forholde deg til.

1 Innledning

Denne veilederen for familier oppsummerer resultatene fra et internasjonalt konsensusdokument om den medisinske behandlingen ved Duchenne muskeldystrofi (DMD). Konsensusarbeidet ble støttet av US Center for Disease Control and Prevention (CDC), i samarbeid med pasientorganisasjoner og det europeiske nettverket TREAT-NMD. Hoveddokumentet er publisert i tidsskriftet *Lancet Neurology*.

REFERANSER FOR HOVEDDOKUMENTET:

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, *Lancet Neurology* 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, *Lancet Neurology* 2010, 9(2) 177-189.

Hoveddokumentet kan lastes ned her:

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD/>

Anbefalingene er basert på et stort studium utført av 84 internasjonale eksperter på diagnostisering og oppfølging av DMD. Disse ble utvalgt for å representere et vidt spenn av spesialiteter. Ekspertene rangerte hver for seg de ulike tiltakene som brukes i oppfølgingen og behandlingen av DMD. Tiltakene ble rangert som **"nødvendig"**, **"hensiktsmessig"** eller **"ikke hensiktsmessig"** i ulike stadier av sykdommen. Totalt vurderte ekspertene mer enn 70 000 ulike scenarier. Basert på dette kunne de fastsette retningslinjer som flertallet

mente representerte **„best praksis“** for oppfølging ved DMD.

Ekspertene la vekt på at den beste oppfølgingen ved DMD krever en tverrfaglig tilnærming, med innspill fra spesialister innenfor mange ulike fagfelt, og at det alltid må finnes en lege eller helsefaglig person som samordner tiltakene. *I Norge vil dette oftest være en spesialist i barnenevrologi og –habilitering ved lokal barneavdeling eller habiliteringstjeneste, i samarbeid med spesialist i nevromuskulære sykdommer hos barn ved et universitetssykehus.* Fordi alle er forskjellige må personen med DMD og familien hans samarbeide aktivt med den som skal samordne og individualisere omsorgen.

Dette dokumentet vil gi deg grunnleggende informasjon som skal sette deg og etter hvert sønnen din i stand til å delta aktivt i tiltakene rundt deg eller ham. Legen eller den helsefaglige personen som samordner oppfølgingen må kjenne til alle mulige utfordringer ved DMD, og må ha tilgang til de tiltakene som danner grunnlaget for riktig oppfølging og til innspill fra ulike spesialister. Betydningen av ulike tiltak vil endre seg over tid. Denne veilederen viser deg veien gjennom de ulike temaene og perspektivene ved oppfølging ved DMD (figur 1). Det vil ikke være nødvendig med innspill fra alle de ulike spesialistene i alle faser av tilstanden, men det er viktig at det er opprettet kontakt slik at de er tilgjengelige ved behov, og slik at den som samordner oppfølgingen kan få hjelp på alle de forskjellige områdene.

Det finnes også et skandinavisk referanseprogram for diagnostikk og behandling ved DMD, tilpasset praksis i Sverige, Danmark og Norge og utarbeidet som en konsensus mellom disse landene. Det er foreslått at dette harmoniseres med dokumentet fra TREAT-NMD på punkter der det måtte foreligge motstridende anbefalinger.

2 Hvordan bruke denne veilederen?

Denne veilederen inneholder mye informasjon. Du kan bruke den på to måter. Noen familier foretrekker å konsentrere seg om den fasen deres barn er i nå. Andre vil gjerne forstå så mye som mulig av alle aspekter ved DMD helt fra starten av.

I denne delen og i figur 1 kan du se hvordan ekspertene tenker rundt de ulike fasene av DMD og hvordan behovet for oppfølging endres over tid. Etter å ha lest dette burde det være enkelt å gå rett til den delen av veilederen som er relevant for deg nå, dersom du ønsker det. På slutten av dokumentet er det to kapitler som kan være viktige å ha oversikt over som en referanse ved behov: Ting som er viktig å huske på ved planlegging av operasjoner, og ting som er viktig å huske på i en akutt situasjon. Vi har merket de ulike kapitlene med farger som du kan finne igjen i figuren. Helt til slutt i veilederen er det en ordliste som skal hjelpe deg å forstå vanskelige begreper som du finner i dokumentet eller som brukes av fagpersoner.

“Dette er en veileder til de medisinske aspektene ved DMD, men husk alltid at den medisinske siden ikke er alt. Tanken er at ved å minimalisere medisinske problemer, kan sønnen din fokusere på å leve livet sitt og dere kan fokusere på å være en familie. Det er godt å huske på at de fleste gutter med Duchenne er glade barn og de fleste familier klarer seg bra når de kommer over det første sjokket som diagnosen er.”

Elizabeth Vroom,
United Parent Projects Muscular Dystrophy

DMD STEG FOR STEG (Figur 1)

DMD er en tilstand som endrer seg ettersom tiden går. Leger og andre gjenkjenner ofte faser i tilstandens progresjon. De bruker disse fasene til å veilede dem i anbefalingene de gir om oppfølging, selv om fasene kan være en ganske kunstig inndeling. Likevel kan det være nyttig å bruke disse fasene til å klargjøre hvilke typer tiltak man bør anbefale til ulike tider, og hva du bør kunne forvente at teamet rundt din sønn tar tak i på ulike tidspunkter.

Den presymptomatiske fasen

De færreste gutter med DMD får diagnosen i den PRESYMPTOMATISKE fasen, med mindre det finnes familiemedlemmer med tilstanden eller det tas blodprøver av andre årsaker. Symptomer som forsinket utvikling av gangfunksjon eller tale er til stede, men symptomene er vanligvis milde og uklare, og oppdages eller forstås ofte ikke i denne fasen.

Den tidlige gangfasen

I den TIDLIGE GANGFASEN viser guttene det som betegnes som “klassiske” tegn på DMD – Gowers manøvre (som betyr at de må støtte seg med hendene på lårene når de reiser seg fra gulvet), vaggende gange og tågange. De kan fortsatt gå opp trapper, men må ofte løfte det andre benet opp til det første for hvert trinn fremfor å bruke et ben for hvert trinn som er normalt.

Diagnoseprosessen starter vanligvis i løpet av disse to første fasene (Kapittel 3).

DIAGNOSE: Det anbefales spesifikke prøver for å kartlegge den genetiske forandringen som forårsaket DMD hos hvert barn. Det kan være behov for innspill fra spesialister for å tolke disse prøvene og for å diskutere hvordan resultatet vil påvirke din sønn og andre familiemedlemmer.

LÆRING OG ATFERD: Gutter med DMD har høyere risiko for vanskeligheter på disse områdene. Noen av vanskelighetene skyldes virkningen som DMD har på hjernen, mens andre kan skyldes fysiske begrensninger. Noen medisiner, slik som steroider, spiller også en rolle. Støtte og hjelp til familien er helt nødvendig, og innspill fra spesialister kan være nødvendig i forhold til spesielle problemstillinger innenfor læring og atferd. (Kapittel 10).

FYSIOTERAPI OG ERGOTERAPI: Etablering av fysioterapistøtte (Kapittel 5) i denne tidlige fasen gjør at man kan introdusere treningsregimer gradvis, for å holde muskulaturen myk og tøylig, og forebygge eller begrense stramme ledd. Fysioterapeuten kan også gi råd om passende aktiviteter til skolen eller barnehagen for at din sønn skal kunne være med i størst mulig grad.

STEROIDER: Dette er et godt tidspunkt å bli kjent med muligheter slik som steroidbehandling (Kapittel 4), som vanligvis startes når guttens motoriske utvikling begynner å flate ut. Når man planlegger oppstart av steroidbehandling er det viktig å sjekke at gutten har fått alle vaksiner han skal ha, og å finne ut om det er mulig å forutse eller minimere risikofaktorer for bivirkninger av steroider. Det kan for eksempel være behov for veiledning for å kontrollere vektutviklingen.

HJERTE OG PUSTEMUSKLER: Problemer med hjerte og pustemuskler er ikke vanlig i denne fasen, men overvåking av dette bør være en del av regelmessige kontroller på sykehuset. Det er viktig å kartlegge hva som er "normale" verdier ved hjerte- og lungeundersøkelser hos din sønn. Hjerteundersøkelse anbefales ved diagnosetidspunkt, og deretter annethvert år frem til ti års alder. Etter fylte ti år bør hjertet kontrolleres oftere. Det er også viktig at gutten får vaksiner mot pneumokokker og influensa (Kapittel 7).

Den sene gangfasen

I løpet av den SENE GANGFASEN blir det gradvis vanskeligere å gå, og det blir vanskelig å bevege seg opp trapper og å reise seg fra gulvet.

LÆRING OG ATFERD: Fortsatt støtte fra fagpersoner er nødvendig for å hjelpe til med vanskeligheter med læring og atferd. Det kan være behov for hjelp av spesialister til å håndtere reaksjoner på tap av gangfunksjon (Kapittel 10).

FYSIOTERAPI OG ERGOTERAPI: Fysioterapeuten vil fortsatt fokusere på bevegelighet og uavhengighet (Kapittel 5). Hvis stramme ledd blir et for stort problem til at fysioterapeuten kan håndtere det, kan det bli behov for vurdering og innspill fra ortoped. Det er viktig at gutten har tilgang på passende forflytningshjelpemidler slik at han kan sitte godt, være med på aktiviteter og fortsatt være mest mulig uavhengig.

STEROIDER: Tett oppfølging av steroidbehandlingen er viktig i denne fasen. Spesielt må man fokusere på riktig dosering (Kapittel 4) og bivirkninger. Muskelstyrke og funksjon bør evalueres av spesialist to ganger i året. Man bør fortsatt fokusere på vektkontroll, og sette inn tiltak hvis gutten er over- eller undervektig (Kapittel 9).

HJERTE OG PUSTEMUSKLER: I denne fasen er det fortsatt lav risiko for større problemer med hjerte- og pustefunksjon (Kapittel 7 og 8), men tett oppfølging og evaluering er nødvendig. Ultralyd av hjertet (ekkokardiografi) og andre tester bør gjøres hvert år fra ti års alder. Legen vil anbefale behandling hvis man ser forandringer på ultralyd av hjertet.

Den tidlige ikke-gående fasen

I den TIDLIGE IKKE-GÅENDE fasen har gutten behov for rullestol. I begynnelsen kan han ofte skyve rullestolen fremover selv, og vanligvis er kroppsholdningen og styrken i overkroppen fortsatt god (Kapittel 5).

LÆRING OG ATFERD: Til tross for sykdomsprogresjon og gradvis økende behov for hjelp, er det viktig med fokus på uavhengighet for å oppmuntre til fortsatt deltagelse i skole og fritidsaktiviteter gjennom hele ungdomstiden.

FYSIOTERAPI OG ERGOTERAPI: Spesiell fokus på stramhet og redusert bevegelighet i skuldre, albuer, håndledd og fingre er viktig. Det er også hjelpemidler for å kunne stå oppreist. Skjevheter i ryggstøylene (skoliose) sees mye sjeldnere ettersom steroidbehandling er blitt mer vanlig, men det er fortsatt viktig å følge med på dette etter at gangfunksjonen er opphørt. I noen tilfeller kan skoliose utvikles raskt, noen ganger over få måneder (Kapittel 6). Innspill fra ortoped kan også bli nødvendig for behandling av fotfeilstillinger som gir smerter eller ubehag og begrenser mulighetene for valg av skotøy.

STEROIDER: Fortsatt steroidbehandling er en viktig del av behandlingen i denne fasen (Kapittel 4), enten behandlingen er startet tidligere eller startes nå.

HJERTE OG PUSTEMUSKULATUR: Årlig evaluering av hjertefunksjon er fortsatt nødvendig, og forandringer på hjertet bør behandles med en gang (Kapittel 8). Pustefunksjonen begynner ofte å falle når gangfunksjonen er opphørt, og gradvis økende tiltak for å gjøre det lettere å puste og hoste må introduseres (Kapittel 7).

Den sene ikke-gående fasen

I den SENE IKKE-GÅENDE fasen blir det gradvis vanskeligere å opprettholde funksjon i armer og hender, og kroppsholdningen blir svakere. Faren for komplikasjoner øker.

FYSIOTERAPI OG ERGOTERAPI: Det er viktig å snakke med fysioterapeuten om hjelpemidler som kan bedre uavhengighet og gjøre deltagelse lettere. Andre tilpasninger kan bli nødvendige for å hjelpe til med aktiviteter som å spise, drikke, toalettbesøk, overflytting fra stol til seng og stillingsskifte i sengen.

STEROIDER: Beslutninger rundt steroidbehandling, ernæring og vektutvikling evalueres og diskuteres med legen og helsepersonellgruppen.

HJERTE OG PUSTEMUSKULATUR: Undersøkelse av hjerte og lungefunksjon anbefales hvert halvår. Ofte er det behov for å igangsette mer omfattende undersøkelser og tiltak i dette stadiet.

Mange unge menn med DMD lever gode liv som voksne og er fornøyde med livet de lever. Det er viktig å planlegge aktivt fremover mot et liv som en uavhengig voksen til tross for hjelpebehov, med alle de mulighetene og utfordringene dette medfører.

Kapitlene som følger omhandler hvert av de ulike områdene for oppfølging ved DMD som beskrives i Figur 1.

Figur 1

Ulike områder for oppfølging i ulike faser av Duchenne muskeldystrofi

Figur 1

Ulike områder for oppfølging i ulike faser av Duchenne muskeldystrofi

Fase 1: PRESYMPTOMATISK	Fase 2: TIDLIG GANGFASE	Fase 3: SEN GANGFASE	Fase 4: TIDLIG IKKE- GÅENDE FASE	Fase 5: SEN IKKE- GÅENDE FASE	DIAGNOSE	NEVROMUSKULÆR OPPFØLGING	HABILITERING
Kan diagnostiseres i dette stadiet hvis man tilfeldig finner forhøyet CK eller ved kjente tilfeller i familien	Gowers' manøver Vaggende gange Kan være tågjenger Kan gå opp trapper	Tiltagende gangvansker Mister evnen til å gå trapper og reise seg fra gulvet	Kan klare å bevege rullestol selv en stund Klarer å opprettholde kroppsholdning Kan utvikle skoliose	Tiltagende begrenset funksjon i armer og hender og vanskeligheter med å opprettholde kroppsholdning	Vanligvis diagnostisert før denne fasen så fremt diagnosen ikke er forsinket av andre årsaker (f. eks annen samtidig sykdom)	Tett overvåking for å sikre at sykdommen utvikler seg som forventet sammenlignet med diagnostiske tester Vurdere funksjon, styrke og bevegelighet minst hvert halvår for å definere sykdomsfase og behov for behandling med steroider, justering av steroidbehandling og tiltak ved bivirkninger	Videreføre tidligere tiltak Tilpasse rullestol, sete, hjelpemidler og tiltak som muliggjør maksimal uavhengighet i daglige aktiviteter, funksjon og deltagelse
Kan vise forsinket utvikling men ingen unormal gange	Kan diagnostiske tester og genetisk veiledning	Planlegge for forventet fremtidig utvikling Sikre at fullt vaksinasjonsprogram gjennomføres	Oppfølging og støtte Forebyggende tiltak for å opprettholde muskeltøyelighet/begrense kontrakturer Oppmuntre til passende trening/aktivitet Hjelp til funksjon og deltagelse Veiledning og tilbud om tilpassede hjelpemidler og tilrettelegging i barnehage/skole <i>Utarbeide individuell plan</i>				

ORTOPEDISK OPPFØLGING	Overvåke skolioseutvikling. Kirurgi med posterior spinafusjon i enkelte situasjoner. Vurdere behandling for fotfeilstillinger for bedre posisjonering i rullestol	Vurdere muligheter for kirurgi ved akillesene- kontrakturner i enkelte situasjoner	Ortopedisk kirurgi sjelden nødvendig
OPPFØLGING AV LUNGENE	Økende risiko for pusteproblemer Iverksette utredning og behandling av respirasjonssvikt	Økende risiko for pusteproblemer Iverksette utredning av pustefunksjon	Normal pustefunksjon Sikre full vaksinasjon inkludert 23-valent pneumokokk og influenzavaksiner Liten risiko for pusteproblemer Overvåke utvikling
OPPFØLGING AV HJERTET	Overvåking som hos den yngre gruppen Økende risiko for hjerteproblemer med alder; krever behandling selv ved manglende symptomer Iverksette vanlige hjertesvikttiltak ved sviktende funksjon		Ekkokardiogram ved diagnose eller før 6-års alder Maksimalt 2 år mellom undersøkelser frem til 10-års alder, deretter årlig
OPPFØLGING AV MAGE OG TARM	Oppmerksomhet på mulige svelgvansker		Støtte til familien Tidlig vurdering og tiltak for utvikling, læring og atferd Overvåke normal vektutvikling i forhold til alder Ernæringsvurdering og tiltak hvis over- eller undervektig
PSYKOSIAL OPPFØLGING	Planlegge overføring til voksenmedisin og voksenhabilitering		Vurdering og tiltak for læring, atferd og mestring Styrke uavhengighet og sosial utvikling <i>Utarbeide individuell opplæringsplan</i>



3 Diagnose

Omsorg ved diagnose

Årsaken til et medisinsk problem kalles en diagnose. Hvis legen din mistenker DMD er det viktig å få stilt riktig diagnose. På dette tidspunktet bør målet være å sørge for en korrekt diagnose så raskt så mulig. Rask diagnose gjør det mulig for alle i familien å bli informert om den generelle utviklingen ved DMD, å bli tilbudt genetisk veiledning, og å få informasjon om behandlingsmuligheter. Riktig oppfølging kan etableres og familien kan få støtte og veiledning. Diagnosen bør helst stilles av en lege som er spesialist i nevromuskulære sykdommer hos barn, som kan vurdere barnet klinisk, og som kan iverksette og tolke undersøkelser på riktig måte. Oppfølging og støtte til familien etter at diagnosen er fastsatt kan ofte suppleres med samtale med genetisk veileder.

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Å få en diagnose er et viktig steg for at du og legen skal kunne planlegge riktig oppfølging av ditt barn.
2. Legen kan ikke stille diagnose DMD bare ved hjelp av CK-nivå. Hvis sønnen din har forhøyet CK-nivå, trenger legen genprøve for å bekrefte diagnosen.
3. DU ER IKKE ALENE. Be legen din om hjelp til å få svar på alt du lurer på, og be om genetisk veiledning.
4. På dette tidspunktet kan det være nyttig å opprette kontakt med en støttegruppe, pasientorganisasjon eller et kompetansesenter. Du kan finne lister over kontakter på www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.

Når bør DMD mistenkes

Den første mistanken oppstår vanligvis ved at man merker seg ett av de følgende tegn (selv når det ikke finnes kjente tilfeller av DMD i familien):

PROBLEMER MED MUSKELFUNKSJON: Det er ofte et familiemedlem som legger merke til at noe er galt. Gutter med DMD går senere enn andre gutter på samme alder. De har tykke leggmuskler og har vanskeligheter med å løpe, hoppe eller gå i trapper. De faller lett og kan ha en tendens til å gå på tærne. De kan også ha forsinket språkutvikling. Et av de klassiske tegnene på DMD er det som kalles Gowers manøver eller tegn, der gutten må bruke hendene og armene til å "klatre" opp sin egen kropp for å skyve seg opp i stående stilling. Dette skyldes svakhet i musklene i hofter og lår (se figur 2).

HØYE VERDIER AV MUSKELPROTEINET

CREATINE KINASE (CK) i blodprøve. Funn av et høyt CK-nivå bør føre til rask henvisning til spesialist i nevromuskulære sykdommer for bekreftelse av diagnosen. Høye nivåer av CK kan også sees hos personer med andre typer muskelsykdommer, og et høyt CK-nivå alene er ikke nok til å bekrefte DMD.

HØYE VERDIER AV LEVERENZYMENE ASAT OG ALAT i blodprøve.

Høye nivåer av disse enzymene i blodet har ofte sammenheng med leversykdom, men muskeldystrofier kan også gi slik økning. Uventet høye nivåer av disse enzymene uten annen årsak bør føre til mistanke om at CK også er høy, og til mistanke om muskeldystrofi. Leverbiopsi anbefales ikke.

FORSINKET SPRÅKUTVIKLING: Barn med DMD har ofte lett forsinket språkutvikling og dette alene kan også være årsaken til at man setter i gang utredning (se kapittel 10).

Utredning av DMD

DMD er en genetisk sykdom – den skyldes en mutasjon eller forandring i DNA for et gen som kalles dystrofin- eller DMD-genet. Mutasjon i dette genet fører til at kroppen helt eller delvis mangler evnen til å lage et protein som heter dystrofin, som er en nødvendig byggestein i muskelcellene. Diagnosen må bekreftes ved genetisk testing, vanligvis gjennom en blodprøve. Noen ganger gjør man andre tester i tillegg. Litt informasjon om genetisk testing finnes i Boks 1.

Testene

1) GENETISK UTREDNING

Genprøve er alltid anbefalt, selv når DMD er bekreftet gjennom muskelbiopsi. Genprøven kan gi spesifikk og mer detaljert informasjon om den nøyaktige forandringen i DNA, eller mutasjonen. Genetisk bekreftet diagnose er viktig av flere grunner. Det kan være med på å avgjøre om gutten kan få være med på ulike mutasjons-spesifikke kliniske forsøk og vil kunne hjelpe familien med beslutninger i forhold til prenatal diagnostikk ved fremtidige svangerskap.

Når den nøyaktige mutasjonen eller forandringen i DNA til DMD-genet er kjent, bør mødrene få tilbud om genetisk utredning for å undersøke om de er bærere av mutasjonen eller ikke. Denne informasjonen vil også være viktig for andre kvinnelige familiemedlemmer på mors side (søstre, døtre, tanter, kusiner) for å kunne vurdere om de også kan være bærere.

Genprøve og henvisning til genetisk veiledning vil kunne hjelpe familien til å forstå resultatene av undersøkelsene og betydningen for andre familiemedlemmer (se boks 1).

2) ANALYSE AV MUSKELBIOPSI

Legen kan anbefale en muskelbiopsi (en liten bit av muskel for analyse) som ledd i utredningen. Den genetiske mutasjonen i DMD medfører at kroppen ikke kan produsere proteinet dystrofin, eller ikke kan produsere nok av dette proteinet. Analyser av muskelbiopsien kan gi informasjon om mengden dystrofin som finnes i muskelcellene (se figur 3).

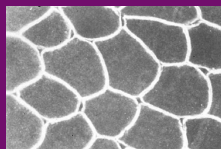
Hvis diagnosen allerede er bekreftet gjennom genprøve er det kanskje ikke nødvendig med muskelbiopsi. Samtidig kan diagnosen stilles på bakgrunn av muskelbiopsi ved noen sykehus. Genetisk utredning etter at diagnose er stilt på bakgrunn av muskelbiopsi er likevel avgjørende for å kunne avgjøre nøyaktig hvilken forandring i DNA eller genmutasjon som fører til DMD hos hver enkelt pasient.

Det er to typer tester som er vanlige å utføre ved muskelbiopsi; immunocyto kjemi og immunoblotting for dystrofin. Disse testene gjøres for å avgjøre om dystrofin er tilstede i muskelcellene, og kan være med på å skille DMD fra en mildere utgave av sykdommen (Becker muskeldystrofi).

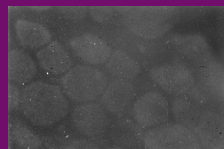
Figur 3

Muskelbiopsi: Venstre: normal muskel med dystrofin rundt fibrene. Høyre: dystrofisk muskel som mangler dystrofin.

NORMAL



DMD



3) ANDRE TESTER

Elektromyografi (EMG) og undersøkelse av nerveledningshastighet (nevrografi) er en vanlig del av utredningen av barn med

mistenkt nevromuskulær sykdom. Ekspertene er enige om at disse undersøkelsene IKKE er hensiktsmessige eller nødvendige ved utredning av DMD.

Boks 1

Hvorfor genetisk bekreftelse av diagnosen er viktig

GENETISK VEILEDNING OG BÆRERANALYSE

- Noen ganger oppstår mutasjonen som fører til DMD tilfeldig hos gutten. Dette kalles en spontan mutasjon. I andre tilfeller er mutasjonen arvet fra guttens mor.
- Hvis mor har mutasjonen kalles hun en bærer. En bærer kan overføre den genetiske mutasjonen til sine barn. Gutter som får mutasjonen fra mor vil få DMD, mens jenter blir bærere. Hvis mor er undersøkt og man har sett at hun har mutasjonen, kan hun ta informerte beslutninger om fremtidige svangerskap. Hennes kvinnelige familiemedlemmer (søstre, tanter, døtre) kan da også bli testet for å se om de også har risiko for å få en sønn med DMD.
- Selv om en kvinne ikke er bærer finnes det en liten risiko for et nytt barn med DMD ved fremtidige svangerskap fordi mutasjonen kan ha skjedd i hennes eggceller. Dette kalles germinalcellemosaikk.
- En bærer har også en liten risiko for å utvikle svakhet i hjertemuskel eller muskulatur i bena. Kjennskap til bærerstatus kan hjelpe kvinnen til å vite om dette slik at hun kan få riktige råd ved symptomer.
- Genetisk veiledning vil kunne forklare alle disse aspektene i ytterligere detalj og svare på dine spørsmål.

KVALIFISERING FOR KLINISKE FORSØK:

- Det pågår en rekke kliniske forsøk ved DMD som er knyttet til spesielle typer mutasjoner. Genetisk testing er viktig for å kunne avgjøre om din sønn har "riktig" mutasjon for å kunne delta i de ulike forsøkene. For å hjelpe legene til å finne de guttene som kan være kvalifisert, bør din sønn være registrert i et pasientregister.
- Et viktig spørsmål i denne sammenhengen er om den genetiske testen som er gjort av din sønn tilfredsstiller dagens standard, slik at den nøyaktige mutasjonen er definert. Hvis ikke den er det, kan det være nødvendig med ytterligere tester. Du bør diskutere dette med legen. Du må også vite den nøyaktige mutasjonen for å kunne registrere deg i et av DMD registrene. Du finner detaljer om de ulike testene som kan ha vært utført, og hvor effektivt de definerer mutasjonen i detalj, i hoveddokumentet.

Du finner en liste over de fleste nasjonale pasientregistrene for DMD over hele verden på www.treat-nmd.eu/patientregistries. Vennligst gå til nettsiden for ytterligere detaljer.

I Norge har vi to aktuelle registre: Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer ved Nevromuskulært kompetansesenter (mer opplysninger om dette registeret finner du på www.muskelregisteret.no) og behandlingsregisteret ved Kompetansesenter for medfødte muskelsykdommer ved Oslo Universitetssykehus Rikshospitalet.

4 Nevromuskulær oppfølging - bevare styrke og funksjon

Hvilke vurderinger bør gjøres og hvorfor

Sønnen din bør følges med regelmessige kontroller hos en spesialist som har kompetanse til å følge med på hvordan det går med ham og som forstår om det skjer noe uvanlig som må følges opp spesielt. Dette er viktig for å kunne ta beslutninger om nye behandlingsvalg til riktig tid, og for å kunne forutse og unngå problemer i størst mulig grad. Det anbefales at sønnen din følges opp av lege hver sjette måned og spesialfysioterapeut hver fjerde måned dersom det er mulig.

Hvilke undersøkelser som gjøres ved ulike klinikker som følger opp personer med DMD kan variere. Det viktigste er at undersøkelsene gjøres regelmessig slik at behandlingen kan følges opp på riktig måte. De regelmessige kontrollene bør bestå av undersøkelser som kan vise hvordan sykdommen utvikler seg, inkludert:

STYRKE: Styrke kan måles på mange forskjellige måter for å se om kraften personen kan oppnå over ulike ledd endrer seg.

BEVEGELSESLAG: Dette måles for å følge med på utvikling av kontrakturer eller for stram muskulatur, og for å kunne gi veiledning om tøyingsøvelser eller andre typer behandling.

TIDTAKING: Mange sykehus og habiliteringssentre følger regelmessig med på hvor lang tid personen bruker å reise seg opp fra gulvet, gå en bestemt distanse og gå opp et bestemt antall trappetrinn. Dette gir viktig informasjon om hvordan tilstanden endrer seg og hvordan tilstanden reagerer på behandling.

MOTORISKE FUNKSJONSSKALAER: Det finnes mange forskjellige skalaer, men den klinikken som følger opp sønnen din bør bruke den same skalaen hver gang for å følge tilstanden

på en systematisk måte. Det kan likevel være nødvendig å benytte ulike skalaer til ulik tid, avhengig av hva man ønsker å måle.

DAGLIGE AKTIVITETER (ACTIVITIES OF DAILY LIVING - ADL): Dette hjelper teamet med å vite om sønnen din trenger ekstra hjelp for å kunne være mest mulig selvstendig.

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Ettersom sønnen din ikke har dystrofin vil musklene hans gradvis bli svakere.
2. Noen typer trening og det å bli veldig sliten kan forverre muskelsvekkelsen.
3. Legen forstår hvordan muskelsvekkelsen utvikler seg, og kan hjelpe sønnen din med forberedelsene til neste fase.
4. Det er viktig for legen å vite hvordan musklene til din sønn fungerer slik at man kan gi riktig behandling til riktig tid.

Medisiner mot muskelsymptomer

Det foregår nå mye forskning på nye medisiner mot DMD. I denne brosjyren har ekspertene bare gitt anbefalninger om medisiner som vi allerede har nok dokumentasjon for å kunne vite at fungerer. Disse anbefalingene vil endre seg i fremtiden, ettersom ny dokumentasjon (slik som resultater av kliniske studier) blir tilgjengelig. Retningslinjene vil bli oppdatert så snart nye resultater blir tilgjengelige.

Selv om vi forventer at det vil komme flere behandlingsmuligheter i fremtiden, er steroider i dag det eneste behandlingsalternativet som ekspertene mener man har god nok dokumentasjon til

å anbefale mot muskelsymptomene ved DMD. Steroidbehandling blir gjennomgått i detalj i dette kapittelet. Medisiner mot andre symptomer som kan oppstå ved denne sykdommen, slik som hjerteproblemer, vil bli gjennomgått senere.

Steroidbehandling - steg for steg

Steroider brukes ved mange medisinske tilstander og man har mye erfaring med bruk av steroider over hele verden. Det er ingen tvil om at behandlingen kan være nyttig for mange gutter med DMD, men nytten må alltid vurderes opp mot muligheten for å håndtere bivirkninger. Bruk av steroider er viktig ved DMD og bør diskuteres med alle familiene på et tidlig tidspunkt.

GRUNNLEGGENDE PRINSIPPER

- Steroider (også kalt glukokortikoider eller kortikosteroider) er den eneste typen medisin som vi vet kan forsinke svekkelsen i muskelstyrke og motorisk funksjon ved DMD. Målet med behandlingen er å hjelpe barnet til å bevare selvstendig gangfunksjon lenger, for at han lettere skal kunne delta i hverdagsaktiviteter og for å utsette problemer med pust, hjerte og skjelett. Steroider kan også redusere risikoen for skoliose (krumning av ryggraden).
- Det er viktig å ha en aktiv holdning til forebygging og behandling av bivirkninger ved steroidbehandling. For å unngå problemer eller forhindre at problemer blir alvorlige må man sette inn tiltak TIDLIG. Mulige bivirkninger ved steroidbehandling er oppsummert i tabell 1.

Å BEGYNNE OG SLUTTE MED STEROIDER

- Det beste tidspunktet for å begynne med steroider er når den motoriske funksjonen er i "platåfasen" – når gutten ikke lenger forbedrer sine motoriske ferdigheter, men før ferdighetene har begynt å bli svekket. Normalt er dette når gutten er mellom fire

og seks år gammel. Det anbefales ikke å begynne steroidbehandling så lenge barnet fortsatt blir motorisk sterkere, særlig hvis han er under to år gammel.

- Før man starter steroidbehandling bør vanlig anbefalt vaksinasjonsprogram være fullført, og man bør sikre at barnet har hatt vannkopper eller fått vannkoppevaksine.
- Om man skal starte steroidbehandling til gutter og unge menn som ikke lenger har selvstendig gangfunksjon må vurderes individuelt. Man bør diskutere dette med legen og vurdere nytte opp mot eventuelle risikofaktorer. Mange eksperter anbefaler at gutter som begynte med steroider mens de fortsatt kunne gå skal fortsette behandlingen også etter at de har mistet gangfunksjonen. Målet med behandlingen til personer som ikke er gående er å bevare styrke i overkropp og armer, forsinke utvikling av skoliose, og utsette svekkelse av puste- og hjertefunksjon.

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Steroider er den eneste typen medisin vi kjenner til som kan redusere hastigheten av muskelsvinnet.
2. Fortell alltid leger og andre behandlere at sønnen din bruker steroider. Dette er spesielt viktig for operasjoner eller hvis han har en infeksjon eller skade, fordi steroider kan svekke immunforsvaret.
3. Sønnen din må aldri slutte brått med steroider. *Steroidene overstyrer blant annet kroppens egen regulering av hormonet kortisol, og hvis han slutter brått med medisinen kan han bli akutt syk av kortisilmangel.*
4. Sønnen din bør gå til regelmessige kontroller hos en lege som har kompetanse i steroidbehandling. Legen kan forklare eventuelle bivirkninger og fortelle deg om sønnen din har risiko for å utvikle slike bivirkninger.



Ulike måter å bruke steroider på

Det kan virke forvirrende at ulike leger kan forskrive ulike typer steroider og måter å bruke disse på. I denne veilederen skisseres en metode for steroidbehandling som er effektiv og trygg, basert på regelmessige kontroller av virkninger og bivirkninger (se boks 2).

- Prednison (prednisolon) og deflazacort er de to typene steroider som er vanligst å bruke ved DMD. Man mener disse to har like god effekt. Ingen av dem har vist seg å være bedre enn den andre. Det er planlagt viktige studier av disse to medisinene som vil hjelpe oss å forstå virkningen av dem bedre i fremtiden.
- Hvilken medisin man velger avhenger av tilgjengelighet i det landet man bor i, kostnadene for familiene, måten medisinen kan tas på, og opplevelsen av bivirkninger. Fordelene med prednison er at det er billig, og tilgjengelig både som tabletter og flytende. Deflazacort kan være å foretrekke

fremfor prednison for enkelte personer fordi det synes å være forbundet med en noe lavere risiko for vektøkning.

- Ekspertene mener at å ta steroidene en gang om dagen er bedre enn andre doseringsregimer. Data fra pågående og fremtidige studier vil kanskje kunne endre denne anbefalningen.

Boks 2

Dosering ved oppstart og vedlikeholdsbehandling med steroider.

- Anbefalt startdose for prednison er 0.75 mg/kg/dag (mg per kilo kroppsvekt per dag) og for deflazacort 0.9 mg/kg/dag. Medisinen skal tas om morgenen. Noen barn opplever kortvarige bivirkninger på atferd (hyperaktivitet, humørsvingninger) i noen timer etter at de har tatt medisinen. For disse barna kan det være bedre å ta medisinen om ettermiddagen.
- Hos gående personer øker man vanligvis dosen ettersom barnet vokser, frem til han veier rundt 40 kg. Maksimal dose prednison settes vanligvis til rundt 30 mg/dag, og deflazacort 36 mg/dag.
- Ikke-gående tenåringer som behandles med steroider over lang tid veier vanligvis mer enn 40 kg og man reduserer da ofte dosen gradvis til 0.3 til 0.6 mg/kg/dag. Selv om denne dosen totalt kan bli lavere enn 30 mg/dag ser man likevel betydelig nytte ved behandlingen.
- Å fastsette en vedlikeholdsdose med steroider handler om å balansere vekst, respons på behandlingen og graden av bivirkninger. Dette må diskuteres ved hver legekontroll, med utgangspunkt i resultatene av de undersøkelsene som gjøres og om personen opplever bivirkninger som ikke kan avhjelpes eller tolereres.
- Hvis en gutt som behandles med en lav dose steroider (lavere enn startdosen per kilo kroppsvekt) begynner å vise fallende funksjon, må man vurdere å øke doseringen. Steroiddosen økes da til vanlig måldose og gutten evalueres på nytt etter to til tre måneder for å se om dette har hjulpet.
- Ekspertene har ingen felles oppfatning om en optimal dose steroider dersom man starter behandling av en person som ikke lenger er gående. Man vet heller ikke hvor effektiv steroidbehandling er i forhold til å forhindre utvikling av skoliose eller stabilisere hjerte- eller lungefunksjon i en slik situasjon. Dette må undersøkes nærmere gjennom vitenskapelige studier.



Boks 3

Styring av steroidbehandling

- Reduksjon av dosen med $\frac{1}{4}$ til $\frac{1}{3}$ foreslås hvis det oppstår bivirkninger som ikke kan behandles eller tolereres. Effekt av dosereduksjonen bør evalueres gjennom legebesøk eller telefonkontakt etter en måned.
- Hvis det ikke lar seg gjøre å ta medisinen en gang daglig eller man opplever bivirkninger som ikke kan behandles eller tolereres og som ikke bedres med dosereduksjon, kan man vurdere alternative doseringsregimer.
- Steroidbehandling bør ikke avbrytes, selv om man ikke kan behandle eller tolerere bivirkningene, før man har forsøkt minst en dosereduksjon eller overgang til et alternativt regime. Denne anbefalingen gjelder både gående og ikke-gående personer.
- Hvis dosereduksjon og/eller andre doseringsregimer ikke gjør bivirkningene lettere å tolerere eller behandle, må man avslutte steroidbehandlingen. Denne beslutningen må tas i hvert enkelt tilfelle, gjennom et samarbeid mellom legen, barnet og familien. Steroidbehandling må aldri avsluttes brått.
- Avslutning av behandlingen må skje ved gradvis nedtrapping, etter legens anvisning, slik at kroppen får mulighet til å tilpasse seg og gjenoppta egen regulering av kortisolproduksjonen. Ved brå avslutning kan personen bli akutt alvorlig syk.



Steroidbehandling og bivirkninger (Boks 3 og 4 og Tabell 1)

Det er svært viktig å følge nøye med på bivirkninger når en gutt har begynt med langtidsbehandling med steroider. Selv om steroidbehandling i dag er vanlig i den medisinske behandlingen av DMD må både legen og familien ta behandlingen alvorlig, og den bør bare styres av en lege med nødvendig kompetanse på området.

Boks 4

Andre medisiner og kosttilskudd

Ekspertene har vurdert en rekke medisiner og kosttilskudd som av og til brukes i behandlingen av DMD. De har gått gjennom publiserte data om disse stoffene for å se om det fantes nok dokumentasjon for at de er trygge og effektive nok til at man kan anbefale å bruke dem.

Ekspertene konkluderte med følgende:

- Bruk av oxandrolone, et anabolt steroid, anbefales ikke.
- Man har ikke studert hvor trygt det er å bruke Botulinumtoksin A (Botox) for behandle eller forebygge kontrakturer hos personer med DMD, og slik bruk av Botox er derfor ikke anbefalt.
- Det finnes ingen støtte for systematisk bruk av kreatin. En randomisert kontrollert studie av kreatin ved DMD viste ingen klar nytte. Hvis en person som bruker kreatin viser tegn til nyreproblemer må behandlingen avsluttes.
- Man kan idag ikke komme med anbefalninger i forhold til andre kosttilskudd eller medisiner som av og til brukes i behandlingen av DMD, slik som ko-enzym Q10, karnitin, aminosyrer (glutamine, aarginin), antiinflammatoriske stoffer/antioksidanter (fiskeolje, vitamin E, grønn te ekstrakt, pentoxifyllin) og andre stoffer, inkludert urte- og planteekstrakter. Ekspertene konkluderte med at det ikke finnes nok dokumentasjon i litteraturen for at disse stoffene er nyttige og trygge.
- Ekspertene var enige om at dette er et område der det er behov for ytterligere forskning. De oppmuntrer til at familiene involveres i aktiviteter som kan utvikle ny kunnskap, inkludert pasientregistre og kliniske forsøk.

Steroider er den eneste typen medisin som ekspertene er enige om at kan anbefales. Selv om noen av de stoffene som er nevnt i boks 4 brukes av mange pasienter, finnes det i dag rett og slett ikke nok dokumentasjon til å kunne si sikkert om disse stoffene virker eller ikke. Det er viktig at du diskuterer alle medisiner og kosttilskudd med legen din før du vurderer å begynne eller slutte med noen av dem.

Tabell 1 (neste side) oppsummerer de viktigste bivirkningene av steroider som man må være oppmerksom på, og nyttige tiltak i forhold til de ulike bivirkningene. Ved vurdering av dosejustering må man vurdere respons på behandlingen, vekt og tilvekst, om det oppstår bivirkninger, og om disse kan håndteres eller tolereres.

Tabell 1

BIVIRKNINGER AV STEROIDER: ANBEFALT OVERVÅKING OG TILTAK

Her oppsummeres noen av de vanligste varige bivirkningene av høydose steroidbehandling hos barn som er i vekst. Det er viktig å være klar over at ulike personer vil kunne reagere veldig ulikt på steroider. Nøkkelen til vellykket steroidbehandling er å være oppmerksom på de mulige bivirkningene og fokusere på å forebygge eller redusere dem så langt det er mulig. Reduksjon av dosen er nødvendig hvis man ikke lykkes i å håndtere eller tolerere bivirkninger. Hvis dette heller ikke bedrer situasjonen, bør man forsøke å redusere dosen ytterligere eller dosere steroidene annerledes enn en gang daglig, før man vurderer å avslutte behandlingen helt.

BIVIRKNING AV STEROIDER	KOMMENTARER OG ANBEFALT OPPFØLGING	TING Å TENKE PÅ OG DISKUTERE MED LEGEN
Generelt og kosmetisk Vektøkning Overvekt	Alle familier bør få kostholdsveiledning fra ernæringsfysiolog før man starter steroidbehandling. Familiene bør være klar over at steroider øker appetitten.	Det er viktig at hele familien har et fornuftig kosthold for å forebygge overvekt. Søk råd om kosthold og ernæring for hele familien.
Cushingoide trekk („måneansikt“)	Et rundt ansikt og runde kinn blir mer synlig etter hvert.	Vektøkning kan begrenses av kontroll med matinntak og begrenset inntak av sukker og salt. Dette begrenser også utvikling av Cushingoide trekk.
Økt hårvekst på kroppen (hirsutisme)	Klinisk undersøkelse.	Dette er sjelden et så stort problem at man må endre medisineren.
Kviser, soppinfeksjoner i huden, vorter	Mest plagsomt hos tenåringer.	Bruk medikamenter lokalt på utbruddet. Steroidbehandlingen bør bare endres hvis hudproblemene fører til store følelsesmessige plager.
Veksthemming	Høyde bør måles minimum hver 6. måned i forbindelse med vanlig oppfølging (gutter med DMD er ofte relativt lave i høyde også når de ikke behandles med steroider).	Spør sønnen din om han bekymrer seg for sin lave høyde. Hvis han gjør det bør du diskutere med legen om han trenger en vurdering hos en endokrinolog (spesialist i hormonsykdommer).

BIVIRKNING AV STEROIDER	KOMMENTARER OG ANBEFALT OPPFØLGING	TING Å TENKE PÅ OG DISKUTERE MED LEGEN
Forsinket pubertet	Følg utviklingen. Undersøk om også andre i familien har gjennomgått forsinket kjønnsmodning.	Oppmuntre til samtaler om pubertet. Spør sønnen din om han bekymrer seg for forsinket kjønnsmodning. Diskuter muligheten for vurdering hos endokrinolog hvis du eller sønnen din er bekymret.
Atferdsendringer (Du finner mer informasjon om atferdsendringer i kapittel 10 i dette veiledningsheftet)	Evaluer humør, temperament og ADHD-problematikk før oppstart. Vær oppmerksom på at slike vanskeligheter ofte forverres midlertidig i de første seks ukene med steroidbehandling.	Vurder om atferdsproblematikk burde behandles før oppstart steroidbehandling, f.eks. gjennom terapi eller medisinerings ved ADHD. Det kan hjelpe å endre tidspunktet man tar steroidene på til senere på dagen. Diskuter dette med legen. Legen kan også hjelpe deg med henvisning til atferdsterapi ved behov.
Svekket immunforsvar og binyrebarksvikt	Vær oppmerksom på risikoen for alvorlige infeksjoner og behovet for å behandle selv små infeksjoner med en gang. Informér alt helsepersonell dere kommer i kontakt med om at barnet behandles med steroider, og ha informasjon om behandlingen (varighet og dosering) tilgjengelig for helsepersonell. Pass på at steroidbehandling aldri stoppes brått. Det er veldig viktig at en person som behandles med steroider over lang tid ikke lar være å ta medisinen i mer enn 24 timer, særlig hvis han samtidig er syk eller skadet.	Barnet bør ha hatt vannkopper eller fått vaksine før oppstart steroidbehandling. Dersom du er usikker på om dette er i orden bør du søke lege hvis barnet kommer i kontakt med vannkoppesmitte. Hvis tuberkulose forekommer i nærområdet kan det være behov for spesiell overvåking av dette. Snakk med legen om hvordan du skal forholde deg dersom steroidbehandlingen må avbrytes i en periode, f. eks hvis det ikke er mulig å få tak i barnets medisin eller om barnet trenger intravenøs behandling i forbindelse med sykdom eller faste. Diskuter behovet for intravenøs "stressdose" metylprednisolon i forbindelse med kirurgi eller alvorlig sykdom. Sørg for at intravenøs prednisolon blir gitt ved faste.

BIVIRKNING AV STEROIDER	KOMMENTARER OG ANBEFALT OPPFØLGING	TING Å TENKE PÅ OG DISKUTERE MED LEGEN
Hypertensjon (høyt blodtrykk)	Mål blodtrykket ved hver legekontroll.	Hvis blodtrykket er for høyt kan det hjelpe å redusere saltinntak og gå ned i vekt. Hvis dette ikke hjelper må legen din vurdere om barnet trenger blodtryksmedisin (ACE-hemmer eller betablokker).
Glukoseintoleranse (høyt blodsukker)	Sjekk om det er sukker i urinen ved hver legekontroll. Følg med på om barnet later vannet oftere eller blir tørstere enn før.	Det kan være behov for blodprøver hvis urinprøve viser sukker i urinen.
Gastritt / gastroøsofageal refluks (spiserørsbetennelse)	Vær oppmerksom på symptomer på refluks (sure oppstøt).	Unngå NSAIDs – slik som aspirin, ibuprofen, naproxen. Symptomer kan behandles med syrehemmende medisiner.
Magesår	Gi beskjed til legen hvis barnet plages med magesmerter, da dette kan være et tegn på skade på mageslimhinnen. Hvis barnet utvikler lav blodprosent eller har typiske smerter bør avføringen undersøkes for blod.	Unngå NSAIDs (aspirin, ibuprofen, naproxen). Bruk syrehemmende medisiner hvis barnet har symptomer. Sørg for henvisning til spesialist i mage- og tarmsykdommer ved behov.
Katarakt (grå stær)	Årlig øyeundersøkelse.	Vurder å skifte fra deflazacort til prednison hvis barnet utvikler grå stær som påvirker synet. Sørg for henvisning til øyelege. Grå stær krever bare behandling hvis synet er påvirket.

BIVIRKNING AV STEROIDER	KOMMENTARER OG ANBEFALT OPPFØLGING	TING Å TENKE PÅ OG DISKUTERE MED LEGEN
Demineralisering av skjelettet og økt risiko for brudd (benskjørhet)	Sørg for at tidligere brudd er kjent for legen. Årlig DEXA-scan for å overvåke bentetthet. Årlig blodprøvekontroll av vitamin D nivå (fortrinnsvis sent på vinteren) og tilskudd ved lavt nivå. Ernæringsfysiolog bør vurdere barnets inntak av kalsium og vitamin D.	Vitamin D tilskudd kan være nødvendig ved lavt blodnivå. Kontroller vitamin D nivået igjen etter tre måneders behandling. Det er viktig å opprettholde bruk av skjelettet ved å gå eller stå så lenge som mulig. Sørg for at barnet får i seg nok kalsium gjennom kosten. Vurder tilskudd hvis tilfredsstillende inntak gjennom mat ikke er mulig.
Myoglobinuri (Urinen er colafarget fordi den inneholder produkter av nedbrutte muskelproteiner. Dette må undersøkes på sykehuset)	Følg med på om urinen får en uvanlig mørk farge etter trening eller aktivitet. Sørg for urinundersøkelser ved colafarget urin.	Unngå hard trening og eksentrisk trening slik som å løpe nedoverbakke eller hoppe på trampoline. Sørg for rikelig inntak av drikke. Ved vedvarende plager må nyrene undersøkes.





5 Habilitering - fysioterapi og ergoterapi



Personer med DMD har behov for ulike habiliteringstiltak gjennom hele livet. Fysioterapeuten og ergoterapeuten kan gjennomføre mange av disse tiltakene, men det vil være behov for støtte fra andre faggrupper også, inkludert habiliteringsspesialister, ortopediingeniører og hjelpemiddelleverandører. Det kan også bli behov for ortopedisk behandling.

Å opprettholde muskellengde og forebygge leddkontrakturer er en svært viktig del av behandlingen.

Målet med tøyning er å opprettholde funksjon og hindre ubehag og smerter. Tøyingsrutinene skal overvåkes og ledes av fysioterapeuten men må inngå som en del av familiens hverdagsrutine.

Det er flere ting ved DMD som bidrar til tendensen til stramme ledd og kontrakturer. Muskulene blir mindre elastiske når de brukes

mindre eller holdes lenge i en uheldig stilling, eller når de ulike musklene rundt et ledd er ute av balanse (en muskel har mer kraft enn andre). Det er viktig å opprettholde god bevegelighet og muskelsymmetri rundt ulike ledd. Dette bidrar til å opprettholde best mulig funksjon, og hindrer utviklingen av feilstillinger og trykkproblematikk mot huden.

Habilitering handler også blant annet om utredning, tilrettelegging og støtte på andre områder, slik som atferd, læring, psykososial funksjon (kapittel 10). I Norge har alle som har behov for langvarige og koordinerte sosial- og helsetjenester rett til å få utarbeidet en individuell plan dersom de ønsker det. Planen skal sikre at alle tiltak samordnes og koordineres på en slik måte at de samsvarer med det personen selv og hans foresatte opplever som viktig og nødvendig i oppfølgingen. Habiliteringstjenesten eller koordinator for funksjonshemmede i kommunen kan gi veiledning om dette.

Boks 5

Opprettholde muskellengde og forebygge leddkontrakturer

- Fysioterapeuten er den viktigste fagpersonen til å hjelpe deg med dette. Ideelt bør den faste fysioterapeutens behandling suppleres av råd fra spesialfysioterapeut omtrent hver 4. måned. Tøying bør gjennomføres minst 4-6 ganger i uken, og bør inngå i familiens hverdagsrutine og som en naturlig del av barnehage- eller skolehverdagen.
- Det kan være nødvendig å benytte ulike teknikker for å oppnå tøying som er effektiv i forebygging av kontrakturer. Fysioterapeuten kan vise dere disse teknikkene, som inkluderer tøyingsøvelser, skinner og ståhjelpemidler.
- Regelmessig tøying av ankler, knær og hofter er viktig. Senere er det nødvendig også å tøye armene, spesielt fingre, håndledd, albuer og skuldre. Noen personer kan i tillegg ha behov for tøying av andre deler av kroppen.
- Nattskinner (ankel-fot ortoser, AFO) bidrar til å forebygge stramhet og kontrakturer i ankene. Disse må lages spesielt av ortopediingeniør til hver enkelt person. Etter opphør av gangfunksjon foretrekker noen å bruke ortoser på dagtid istedet for om natten, men dagskinner anbefales ikke til gutter som fortsatt er gående.
- Lange benskinner (kne-ankel-fot ortoser, KAFO) kan være nyttige når selvstendig gange er blitt veldig vanskelig eller umulig. KAFO kan bidra til å hindre stramme ledd, forlenge den gående fasen og utsette skolioseutvikling.
- Ståtrening (i ståskall eller rullestol med ståfunksjon) anbefales når personen ikke lenger kan gå.
- Håndskinner bør tilpasses dersom personen har for stramme lange fingerbøyesener.
- I noen tilfeller kan man tilby kirurgi i et forsøk på å forlenge den gående fasen. Vurderinger rundt dette må gjøres for hver enkelt person. Mer informasjon om ulike muligheter finnes i hoveddokumentet.

Rullestoler, spesialstoler og andre hjelpemidler

- I den tidlige gangfasen kan man benytte en firehjuling, sportsvogn eller rullestol for å spare krefter ved forflytning over lengre avstander. Når sønnen din etter hvert får økende behov for rullestol er det viktig å sørge for riktig sittestilling. Da er det vanligvis nødvendig at stolen tilpasses spesielt til ham.
- Ettersom det blir vanskeligere å gå anbefales det å anskaffe en motorisert rullestol tidlig. Ideelt sett bør den motoriserte stolen tilpasses spesielt for å oppnå best mulig komfort, sittestilling og symmetri. Noen eksperter anbefaler at stolen også har automatisk ståfunksjon.
- Med tiden blir styrke i armene et viktig tema. Fysioterapeuten og ergoterapeuten kan hjelpe til med å anbefale og søke om hjelpemidler som ivaretar selvstendigheten på best mulig måte. Det beste er å være i forkant av behovene som vil oppstå og

planlegge fremover i størst mulig grad.

- I de sent gående og ikke-gående fasene kan det være behov for ytterligere tilpasninger og hjelpemidler for å kunne komme opp og ned trapper, forflytte seg spise, drikke, snu seg i sengen og ivareta personlig hygiene.
- *Det kan være behov for tilpasning av boligen ettersom behovet for hjelpemidler øker. I Norge kan kommunene gi tilskudd til slik tilpasning gjennom Husbanken. Også her er det lurt å være i forkant av behovene, planlegge fremover og søke i god tid. Det samme gjelder når en voksen person med Duchenne skal etablere seg i egen, egnet bolig. Be den kommunale ergoterapeuten eller habiliteringstjenesten om veiledning i forhold til tilpasning av bolig.*



Boks 6

Smertebehandling

Det er viktig å spørre gutter og unge menn med DMD om de har smerter slik at disse kan begrenses og behandles med en gang. Dessverre vet man for lite om smerter ved DMD i dag. Det er behov for mer forskning på dette området. Hvis sønnen din har smerter må du ta dette opp med legen.

- For å kunne behandle smerter på riktig måte må man forsøke å finne ut hva som gjør vondt.
- Smerter skyldes ofte vanskeligheter med å finne riktige og behagelige stillinger. Smertebehandling handler derfor både om å tilby passende og spesialtilpassede ortoser (skinner), stoler, seng og andre hjelpemidler og medikamentell smertebehandling (for eksempel muskelavslappende og betennelsesdempende medisiner).

- Interaksjoner med andre medisiner (for eksempel mellom steroider og NSAIDS) og mulige bivirkninger, særlig slike som kan påvirke hjerte- eller lungefunksjon må vurderes opp mot behovet for smertelindring.
- Av og til kan det være behov for ortopedisk kirurgi for å lindre smerter som ikke kan behandles på annen måte. Ved ryggsmarter, særlig hos personer som behandles med steroider, bør legen utelukke brudd i ryggvirvler, som behandles effektivt med bisfosfonat.



6 Ortopedisk oppfølging - problemer med skjelett og ledd

Personer med DMD som ikke får kortikosteroider har 90 % risiko for å utvikle progressiv skoliose (en sidelengs skjevhet i ryggraden som blir verre med tiden). Daglig steroidbehandling har vist seg å redusere risikoen for skoliose eller i det minste utsette utviklingen. En aktiv holdning til skolioseutvikling innebærer:

Forebygging

- Tenk på kroppsholdning hele tiden: forebygg asymmetriske kontrakturer i bena hos gutter som fortsatt kan gå, og sørg for riktig sittestilling i rullestolen, med riktig støtte som sørger for at ryggen strekkes og bevarer symmetri i bekken og rygg. Korsett egner seg ikke til å utsette kirurgi, men kan brukes hvis kirurgi ikke kan gjennomføres eller ikke ønskes.

Overvåking

- Ryggraden må overvåkes med hensyn til utvikling av skjevhet. I den gående fasen gjøres dette ved rutinemessig klinisk undersøkelse og ved røntgenbilde av ryggen dersom man observerer en skjevhet. I den ikke-ambulatoriske fasen er det viktig at man vurderer skolioseutvikling ved kliniske undersøkelse ved hver legekontroll.
- Det anbefales at man tar røntgenbilde av ryggraden på den tiden da personen blir avhengig av rullestol, som et utgangspunkt for å følge videre utvikling. Det er behov for to bilder for å fremstille ryggraden fra ulike vinkler. Dersom man ser at ryggen begynner å bli skjev, bør det tas nye bilder minst en gang i året for at man ikke skal overse en forverring. Når skjelettveksten er avsluttet er det bare behov for nye røntgenbilder hvis situasjonen endrer seg klinisk.

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Gutter og menn med DMD har et svakere skjelett enn andre, særlig hvis de behandles med steroider.
2. Det er viktig at sønnen din har nok kalsium og vitamin D i blodet til å kunne opprettholde et så sterkt skjelett som mulig.
3. Legen bør følge nøye med på din sønns ryggrad når han ikke lenger kan gå, særlig hvis han fortsatt vokser i lengden. Skoliose kan utvikle seg på kort tid.
4. Dersom det er behov for operasjon av skoliose av ryggen er det viktig at ortopedien har erfaring med slike inngrep og at man fokuserer på pustemuskler og hjerte.
5. Hvis sønnen din har vondt i ryggen bør han undersøkes av lege.

Behandling

- Kirurgi med avstiving av ryggraden bør vurderes når krummingen av ryggraden (kjent som Cobbvinkelen) er større enn 20° hos gutter som fortsatt vokser og ikke behandles med steroider. Målet med kirurgi er å bevare en stilling som gir best mulig funksjon og bekvemmelighet. Gutter som behandles med steroider har mindre risiko for alvorlig skolioseutvikling. Man kan derfor vente med å operere disse guttene til Cobbvinkelen er større enn 40°.
- Det er viktig at pasienten og familien får anledning til å diskutere operasjonen med ortopedene på forhånd og avklare eventuelle bekymringer.

Opprettholde et sunt skjelett

- Fokus på skjelettet er viktig både i de gående og ikke-gående fasene. Personer med DMD i alle aldersgrupper kan ha et svakt skjelett, særlig hvis de behandles med steroider. De har lavere bentetthet og har økt risiko for brudd sammenlignet med befolkningen generelt (se boks 7).

Brudd i lange røknokler

- Et brukket ben kan utgjøre en alvorlig trussel mot evnen til å fortsette å kunne gå. Derfor bør man fokusere på å hjelpe gutter med DMD med å komme tilbake på bena så raskt som mulig når man avgjør behandlingsstrategi ved brudd. Sørg for at fysioterapeuten får beskjed om at gutten har brukket benet.
- Hvis en gutt som fortsatt er gående brekker et ben, anbefales behandling med intern fiksasjon (operasjon for å stabilisere bruddet så raskt som mulig) for å kunne fortsette å gå litt mens benet gror og dermed ha best mulig sjanse til å kunne opprettholde gangfunksjonen.

- Hos gutter som ikke lenger er gående kan man behandle et brukket ben med gips, men man må da passe på at benet gipses i en god stilling som gir best mulig funksjon og minst mulig risiko for utvikling av kontrakturer.

Generelt om skjelettet

- Steroidbehandling øker risikoen for lav bentetthet og er også assosiert med økt risiko for brudd i ryggvirvler. Brudd i ryggvirvler sees vanligvis ikke hos gutter som ikke behandles med steroider. Det kan være nødvendig å undersøke bentetthet ved blodprøver, skjelettscanning (DEXA-scan) og andre røntgenbilder. Det er behov for videre forskning på dette området for å kunne gi best mulige anbefalninger.

Boks 7

Oppfølging av skjelettet

FAKTORER SOM MEDVIRKER TIL ET SVAKT SKJELETT ER:

- Nedsatt mobilitet
- Muskelsvakhet
- Steroidbehandling

MULIGE TILTAK ER:

- Vitamin D – tilskudd er nødvendig hvis det foreligger en reell mangel, og bør vurderes til barn.
- Kalsium – er best å få gjennom maten, men tilskudd bør vurderes hvis inntaket gjennom maten ikke er tilstrekkelig til tross for hjelp fra ernæringsfysiolog.
- Bisfosfonat – intravenøs behandling anbefales ved brudd i ryggvirvler.

7 Oppfølging av lungene - å passe på pustemuskulene

Vanligvis har ikke guttene problemer med å puste eller hoste mens de fortsatt er gående. Siden pustemuskulene også påvirkes har eldre gutter med DMD økt risiko for lungeinfeksjoner, ofte på grunn av utilstrekkelig hostekraft. Senere får de problemer med pusten under søvn. Ettersom de blir eldre kan de ha behov for pustehjelp på dagtid også. Siden pusteproblemene øker i etapper er det mulig å være i forkant gjennom aktiv overvåking, forebygging og tiltak. Teamet rundt personen må inkludere lege og terapeut som har kompetanse innen ikke-invasiv ventilasjonsstøtte og teknikker for å øke mengden luft inn i lungene (rekruttering av lungevolum) og manuell og mekanisk hostestøtte.

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Ha en kopi av din sønns seneste lungefunksjonsmåling tilgjengelig for leger som skal behandle ham.
2. Sønnen din må aldri få narkosemidler som gis gjennom inhalasjon, eller narkosemiddelet succinylcholine.
3. Din sønns lungefunksjon bør sjekkes før kirurgi. Det er lurt å oppdage problemer som ikke gir plager enda, slik at de kan behandles med en gang.
4. Sønnen din vil kunne ha behov for hostehjelp og antibiotika hvis han får en lungeinfeksjon.
5. Symptomer på underventilering og svak hostekraft bør overvåkes og rapporteres til guttens lege slik at man kan iverksette tiltak.
6. Hvis din sønns oksygennivå faller når han er syk eller skadet må legen være svært forsiktig med å gi ham oksygen da dette kan gjøre at hans egen pusterefleks svekkes.





Overvåking

- Mens en gutt med DMD fortsatt er gående kan enkle lungefunksjonsmålinger (slik som årlig måling av forced vital capacity [FVC]) hjelpe barnet til å bli kjent med utstyret og hjelpe teamet til å følge med på barnets maksimale lungefunksjon.
- Fokus på lungevurdering er viktigst etter at selvstendig gangfunksjon er tapt, og bør inkludere målinger av FVC og maksimal hostekraft. Andre målinger kan også være nyttige, slik som målinger av oksygenmetning under søvn. Slike målinger må introduseres etter som tiden går. Hvor hyppig målingene bør gjøres vil være avhengig av stadiet sykdommen er i, men FVC bør måles minimum hver 6. måned.

Det er svært viktig å følge med på signaler som kan tyde på pusteproblemer etter som sønnen din blir eldre. Hvis du tror du ser noen av disse signalene må du informere legen. Kontakt legen hvis sønnen din:

- trenger lang tid på å komme seg etter tilsynelatende ubetydelige luftveisinfeksjoner, for eksempel hvis det tar lang tid å bli frisk etter en forkjølelse eller forkjølelsen utvikler seg til lungebetennelse eller bronkitt med behov for antibiotikabehandling;
- er trette enn normalt;
- er andpusten, gir inntrykk av å ikke kunne trekke pusten skikkelig eller har problemer med å fullføre setninger;
- har vondt i hodet hele tiden eller om morgenen;
- ofte er søvnig uten grunn;
- har vanskelig for å sovne, våkner ofte, har vanskelig for å våkne eller har mareritt;
- våkner andpusten eller sier han kan kjenne hjertet dunke når han våkner;
- har oppmerksomhetsvansker.

Forebygging

- Vaksinasjon mot pneumokokker anbefales for personer som er to år eller eldre. Noen steder anbefales gjentatt vaksinasjon når barnet blir eldre. Gutten bør få årlig influensavaksine. Begge vaksiner kan gis til personer som behandles med steroider, selv om immunresponsen på vaksinene kan være nedsatt hos enkelte.
- *Oppdatert og detaljert informasjon om indikasjoner for vaksinasjon, kontraindikasjoner og tidsplan for vaksiner kan fås fra Folkehelseinstituttet.* Det er viktig å holde seg oppdatert om anbefalingene om vaksinasjon, siden disse kan endre seg i lys av nye trusler, slik som svineinfluensaepidemien i 2009.
- Ved luftveisinfeksjoner bør man vurdere behovet for antibiotika i tillegg til manuell og mekanisk hostestøtte.

Tiltak (dette krever spesiell ekspertise)

- Tiltak er avhengig av hvilken fase sykdommen er i. Først og fremst kan det være nyttig å lære teknikker som kan øke mengden luft inn i lungene gjennom å puste dypt. Ettersom tilstanden forverres vil hostekraften bli svekket, og det kan være nyttig å lære måter å hoste mer effektivt på, gjennom manuelle og assisterte hosteteknikker. Med tiden vil det bli behov for pustestøtte, først om natten og senere også om dagen (ikke-invasiv nattlig eller kontinuerlig ventilasjonsstøtte), ettersom gutten utvikler slike symptomer som er nevnt i avsnittet om overvåking. Pustestøtte gjennom ikke-invasiv ventilasjon er et veldig viktig tiltak for å ivareta guttens helse. Ventilering kan også støttes gjennom et rør som opereres inn fra halsen

ned i luftrøret (trakeostomi). Slik invasiv ventilasjonsstøtte er ikke tilgjengelig i alle land. Alle disse tiltakene kan bidra til å holde personen frisk og fri fra akutt sykdom.

- Man må være spesielt oppmerksom på puste- og hosteevne i forbindelse med planlagte kirurgiske inngrep (se kapittel 11 om vurdering av pusten i forbindelse med kirurgi).

Boks 8

VIKTIG - VÆR OPPMERKSOM

- Sent i forløpet ved DMD må man være forsiktig med bruk av oksygentilskudd.
- Selv om oksygenbehandling tilsynelatende kan bedre oksygennivået i blodet, kan bruk av oksygen maskere den underliggende årsaken til lave nivåer, slik som lungekollaps eller redusert pusteevne.
- Oksygenbehandling kan svekke pusterefleksen og føre til opphopning av karbondioksid (CO₂) i blodet.
- Manuell og mekanisk hostestøtte og ikke-invasiv ventilasjonsstøtte vil sannsynligvis bli nødvendig sent i forløpet. Å bruke oksygenbehandling i stedet for disse tiltakene anbefales ikke, og kan være farlig.
- Hvis man gir oksygen, og det må man av og til, må blodgassene overvåkes nøye, og man bør samtidig sørge for riktig pustestøtte.

8 Oppfølging av hjertet - å ta vare på hjertefunksjonen

Målet med hjerteoppfølging ved DMD er å oppdage og behandle svekket hjertefunksjon tidlig (vanligvis kardiomyopati – svekket hjertemuskel, eller rytmeforstyrrelser). Svekket hjertefunksjon er en vanlig del av sykdomsforløpet. Siden slik påvirkning ofte oppstår uten tydelige symptomer, må man følge nøye med for å kunne iverksette behandling tidlig. Overvåking og en aktiv holdning til forventede problemer er avgjørende. Det er nødvendig at teamet rundt personen også inkluderer en barnekardiolog (hjerletelege).

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Din sønns hjerte bør kontrolleres regelmessig fra det tidspunktet han får diagnosen.
2. Ved DMD kan hjertet være påvirket før gutten får symptomer på hjerte problemer.
3. Det betyr at sønnen din kan trenge hjertemedisiner selv om han ikke har symptomer på hjerte problemer.
4. Det er en fordel å oppdage problemer som ikke gir plager enda, slik at de kan behandles med en gang.
5. Ha en kopi av resultatene fra de seneste hjerteundersøkelsene tilgjengelig, og vis dette til andre leger som skal behandle sønnen din.

Overvåking

- Evaluering av hjertefunksjonen for senere sammenligning bør gjennomføres ved diagnosetidspunkt eller senest ved seks års alder. Evalueringen bør som et minimum bestå av et elektrokardiogram (EKG) og ekkokardiogram (ultralyd av hjertet).
- Hjertefunksjonen bør evalueres minst annethvert år frem til ti års alder. Deretter bør fullstendig hjerteundersøkelse gjennomføres hvert år. Årlig undersøkelse må innføres tidligere ved symptomer på hjerte problemer. Hvis man oppdager problemer ved hjerteundersøkelse må man starte behandling med medisiner, og innføre hyppigere kontroller, med undersøkelse minst hver sjetten måned.

Behandling

- Angiotensin converting enzyme (ACE) – hemmere er førstevalg som behandling. Andre medisiner, slik som betablokkere og diuretika (vanndrivende medisiner) kan også være riktige å bruke, og behandlingen bør da følge vanlige retningslinjer ved behandling av hjertesvikt. Det foreligger noe dokumentasjon fra kliniske forsøk om at forebyggende behandling av kardiomyopati med ACE-hemmere før tegn på svekket hjertemuskel oppstår kan være nyttig. Det er nødvendig med ytterligere studier før man kan komme med klare anbefalinger om dette.



- Hjerterytmeforstyrrelser bør utredes og behandles med en gang. Rask puls er vanlig og ufarlig ved DMD, men kan også være et tegn på hjerteproblemer. Hvis rask puls oppstår som et nytt funn bør dette undersøkes.
- Personer som behandles med steroider må overvåkes spesielt nøye i forhold til hjerteproblemer. Dette gjelder særlig i utvikling av hypertensjon (høyt blodtrykk). Det kan bli nødvendig å justere steroiddosen eller legge til annen behandling dersom slike problemer oppstår (se tabell 1).

9 Oppfølging av mage og tarm - ernæring, svelging og andre gastrointestinale problemer

I ulike faser vil det kunne oppstå behov for hjelp fra ernæringsfysiolog, logoped og gastroenterolog (spesialist i mage- og tarmsykdommer).

Ernæring

- Det er viktig å tenke fremover for å ivareta en riktig ernæringsstatus og unngå både over- og undervekt, helt fra diagnosetidspunktet og gjennom hele livet. Det er viktig å prøve å holde vekten innenfor normalområdet i forhold til alder eller body mass index (BMI). Sørg for et balansert kosthold bestående av alle typer mat. Råd og informasjon om god ernæring for hele familien er tilgjengelig hos ernæringsfysiologen og fra ulike offentlige nettressurser.
- Guttens vekt og høyde (som også kan beregnes ut fra armlengde hvis gutten ikke kan stå) bør kontrolleres regelmessig. Han bør henvises til ernæringsfysiolog, logoped eller gastroenterolog hvis han er overvektig eller undervektig, hvis han går raskt opp eller ned i vekt, hvis han skal gjennomgå større kirurgiske inngrep, hvis han plages med forstoppelse eller hvis han har svelgvansker (dysfagi). Han bør også henvises til ernæringsfysiolog ved diagnosetidspunktet og når han skal begynne med steroidbehandling. Kostholdet bør vurderes i forhold til kalorimengde, proteininnhold, væskemengde, kalsium, vitamin D og andre næringsstoffer.

- Det anbefales at personer med DMD tar multivitaminer som inneholder vitamin D og mineraler.
- Ved vekttap bør man tenke på muligheten for svelgvansker. Det er imidlertid viktig å vite at problemer med andre organsystemer, slik som hjertet eller lungene, også kan føre til vekttap. Ved uventet vekttap er det dermed viktig å undersøke andre deler av kroppen også.

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Din sønns høyde og vekt bør kontrolleres ved hver kontroll hos legen.
2. Et balansert kosthold er viktig for sønnen din, og særlig et kosthold med riktig mengde kalsium og vitamin D.
3. Ernæringsfysiologen er en viktig del av teamet rundt sønnen din. Hun kan kontrollere kostholdet hans og hjelpe ham til å spise riktigere.
4. Hvis sønnen din viser tegn til svelgvansker bør dette undersøkes grundig.
5. Å anlegge gastrostomi er en mulighet hvis man ikke lykkes i å opprettholde vekten hans på andre måter.

Oppfølging av svelgfunksjonen

Sent i forløpet kan svekkelse av halsmusklene føre til svelgvansker (dysfagi), som igjen kan forverre guttens ernæringsstatus. Dette kan skje svært gradvis, og kan derfor være vanskelig å oppdage tidlig.

- Klinisk undersøkelse og røntgen av svelgfunksjonen er nødvendig ved tegn til mulig aspirasjon (svelger feil og får mat i lufrøret) og svekket bevegelse av svelgmuskulaturen (det føles som om maten setter seg fast i halsen). Slike tegn inkluderer uønsket vekttap på mer enn 10 % eller utilstrekkelig vektøkning hos barn som vokser, eller at gutten bruker unormalt lang tid på måltidene, blir sliten, sikler, hoster eller får pustevansker under måltidene.
- Lungebetennelse på grunn av væske som renner ned i lungene (aspirasjonspneumoni), uventet dårlig lungefunksjon eller feber av ukjent årsak kan være tegn på svelgvansker, og må undersøkes nærmere.
- Ved svelgvansker bør man søke hjelp fra en logoped som kan spesialtilpasse en behandlingsplan. Målet er å bevare god svelgfunksjon.
- Hvis tiltak for å opprettholde vekt og væskeinntak ikke er nok, bør gutten få tilbud om ernæringsknapp på magen (gastrostomi). Fordeler og risiko ved inngrepet må diskuteres grundig. En gastrostomi kan opereres inn ved kikkhullsoperasjon gjennom magen eller åpen kirurgi, avhengig av vurderinger rundt narkose og familiens og personens egne preferanser. En ernæringsknapp kan fjerne mange bekymringer rundt tilstrekkelig ernæring. Hvis svelgmusklene fungerer kan man fortsatt spise hva man vil selv om man har en ernæringsknapp – men man er ikke avhengig

av å få nok kalorier og næringsstoffer gjennom maten. Dermed kan man kose seg mer med den maten man orker å spise.

Oppfølging av andre plager fra mage- og tarmsystemet

Forstoppelse og gastroesofageal refluks (som gir sure oppstøt) er de to vanligste mage- og tarmlagene personer med DMD opplever. Forstoppelse er et vanlig problem hos eldre gutter og etter kirurgi. Ettersom levealderen øker ser man nå også andre plager, inkludert oppblåst mage og mye luft i tarmen, som skyldes at personen svelger luft når han bruker pustehjelpemidler.

- Avføringsmidler kan hjelpe mot forstoppelse. Det er viktig at man passer på tilstrekkelig inntak av væske. Økt inntak av fiber kan forverre symptomene, særlig hvis man ikke samtidig øker inntaket av væske.
- Refluks kan behandles med medisiner. Ofte behandles barn som tar steroider eller bisfosfonat med syrehemmere for å forebygge komplikasjoner.
- Munnhelse er viktig, og selv om dette ikke er omtalt i det opprinnelige internasjonale konsensuddokumentet for behandling og oppfølging ved DMD, har TREAT-NMD utviklet ekspertanbefalninger for munnhelse. Disse er omtalt i boks 9.



Boks 9

Anbefalninger for munnhelse

- Gutter med DMD bør følges opp av en tannlege med erfaring og detaljkunnskap om sykdommen, fortrinnsvis ved et regionssenter eller spesialistklinikk. Spesieltannlegen bør fokusere på behandling, munnhelse og velvære, og rådgiving av familien og guttens lokale tannlege. Tannlegen må kjenne til den spesielle utviklingen av tenner og kjeveskjelett hos gutter med DMD, og samarbeide med en kjevekirurg som har kunnskap og erfaring på dette området.
- Munn- og tannbehandling må utføres med fokus på forebygging, der målet er å opprettholde god tannhelse og munnhygiene.
- Hjelpemidler for munnhygiene som er tilpasset hver enkelt person er spesielt viktig når muskelstyrken i guttens hender, armer og nakke begynner å svekkes.
- *I Norge har TAKO-senteret spesialkompetanse på disse områdene. Barn med DMD bør henvises dit tidligst mulig etter at diagnosen er klar – for forebygging og veiledning av foreldre, barn og lokal tannlege.*

10 Psykososial oppfølging - hjelp med atferd og læring

Personer med DMD kan ha økt risiko for psykososiale problemer, slik som vanskeligheter med atferd og læring, og den medisinske oppfølgingen er ikke fullstendig hvis gutten ikke får hjelp også på disse områdene. Sosiale vanskeligheter kan skyldes spesifikke utfordringer på enkeltområder, slik som å komme overens med andre og forstå sosiale situasjoner og perspektiver. Samtidig kan konsekvensene av selve sykdommen (slik som fysiske begrensninger) føre til sosial isolasjon, tilbaketrekking og redusert tilgang til sosiale aktiviteter. Mange foreldre opplever barnets psykososiale vanskeligheter og problemer med å få forståelse og riktig hjelp for disse vanskelighetene som en enda større belastning enn sykdommens fysiske aspekter.

Hvis du tror at barnet ditt bekymrer seg over tilstanden sin, kan det å snakke åpent om dette og være villig til å svare på spørsmålene hans være en måte å forhindre ytterligere vanskeligheter. Gutter med DMD forstår ofte mer om tilstanden sin enn foreldrene deres tror. Det er viktig å forsøke å svare åpent på spørsmål, men tilpasse informasjonen til barnets alder og bare svare på det han spør om. Dette kan være veldig vanskelig, men både personer i teamet rundt gutten og pasientorganisasjoner kan gi deg hjelp og råd ut fra hva som har fungert for andre familier i tilsvarende situasjon.

Psykososiale vanskeligheter, lære- og/eller atferdsvansker er ikke et problem for alle med DMD, men familiene bør være oppmerksomme på:

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Den psykososiale helsen til din sønn og familien er viktig.
2. Sønnen din kan ha økt risiko for psykososiale vanskeligheter.
3. Du og familien din har økt risiko for enkelte problemer slik som depresjon.
4. Den beste måten å forholde seg til psykososiale vanskeligheter på er å erkjenne dem tidlig og starte behandling.
5. Upassende språkbruk og vedvarende konflikter på skolen kan være et problem. Dette er ikke uvanlig ved DMD og kan bedres med riktig evaluering og veiledning.
6. Lærevansker forbundet med DMD er ikke progredierende, og de fleste guttene kan holde følge med klassen hvis de får god hjelp.

- Angst/bekymring;
- Vanskeligheter med emosjonell tilpasning og depresjon;
- Vanskeligheter med manglende fleksibilitet og tilpasningsevne vil kunne forsterke angst og depresjon;
- Dette kan også føre til opposisjon, kranling, sinnesutbrudd og temperamentsproblemer;
- Vanskeligheter med sosial samhandling og/eller med å få venner (slik som sosial umodenhet, svake sosiale ferdigheter, tilbaketrekking eller isolasjon fra jevnaldrende);
- Innlæringsvansker; generelt eller på enkelte områder;
- Forsinket språkutvikling, språkforståelse og korttidsminne;

- Personer med DMD har også økt risiko for atferds- og utviklingsforstyrrelser, inkludert autismespekterforstyrrelser, oppmerksomhets- og hyperaktivitetsproblemer (ADHD) og vangslidelser (OCD);
- Økt forekomst av depresjon hos foreldre til barn med DMD understreker hvor viktig det er med evaluering og støtte til hele familien.

Man må fokusere på forebygging av vanskeligheter og tidlig intervensjon for å kunne oppnå best mulig resultat av tiltakene. Generelt bør man benytte seg av de samme tiltakene som har vist seg å være effektive og dokumenterte for befolkningen for øvrig. Dette betyr at det er viktig å søke hjelp hvis du tror gutten har psykososiale vanskeligheter.

Boks 10

Oppfølging av tale og språk - detaljer:

- Tale- og språkvansker følger et veldokumentert mønster hos noen barn med DMD. Disse vanskene inkluderer språkutvikling, korttidsminne for ting som blir sagt og fonologisk prosessering, i tillegg til lav IQ og spesifikke lærevansker. Disse problemene finnes ikke hos alle barn med DMD, men man må være oppmerksom på dem og søke hjelp dersom de er tilstede.
- Mange gutter med DMD oppnår såkalte milepæler i språkutviklingen senere enn andre barn på samme alder. Denne forskjellen kan ofte vedvare gjennom hele barndommen. Det er viktig at man fokuserer på og behandler dette problemet. Forsinket tale og språkvansker må evalueres og behandles.
- Hvis man mistenker problemer på disse områdene er det nødvendig at barnet henvises til en logoped for tale- og språkevaluering.
- Øvelser for de musklene som brukes i tale og hjelp med artikulasjon anbefales både for unge gutter som har denne typen vanskeligheter og for eldre personer som opplever svekket muskelstyrke i munnen eller som begynner å snakke utydelig.



- Hvis det begynner å bli vanskelig å forstå hva personen sier, fordi pusten og munnmuskulaturen er for svake til at han klarer å snakke tydelig, bør man bidra med alternativ kommunikasjon, stemmeøvelser og taleforsterkere til eldre personer med DMD. Vurdering av Voice Output Communication Aid (VOCA) kan være aktuelt ved alle aldre hvis evnen til å snakke er begrenset.

Utredning

Selv om barna har ulike behov, er det viktig å vurdere pedagogisk-psykologisk utredning ved diagnosetidspunktet (det kan være lurt å vente med enkelte utredninger i 6-12 måneder for å la barnet venne seg til diagnosen), i forbindelse med skolestart og i forbindelse med endringer i funksjonsevne. Hvis ikke barnets lokale PPT eller habiliteringstjeneste tilbyr alle de typer utredning som nevnes her, anbefales det at man vurderer å henvise barnet til utredning ved andre sentre avhengig av behov.

- Emosjonell tilpasning og mestring, ferdighetsnivå i forhold til alder, tale- og språkutvikling, mulig autismespekterforstyrrelse og sosial utvikling bør vurderes og testes
- En sosionom kan hjelpe familien med råd og søknader ved behov for økonomisk, sosial eller psykologisk støtte.
- Vurdering av barnets, foreldrenes og søskens psykiske og sosiale helse bør inngå som en rutinemessig del av oppfølgingen ved DMD.



Tiltak

Behandling og støttetiltak:

- Koordinator eller saksansvarlig ved habiliteringstjenesten kan være en viktig person her: En som kan fungere som kontaktperson for familien og en familien kan ha tillit til. Denne personen må ha nok kompetanse om nevrologiske sykdommer til å kunne møte familiens jevnlig behov for informasjon.
- Det er viktig å være i forkant med tiltak for å unngå sosiale vanskeligheter og isolasjon som kan oppstå ved DMD. Nyttige tiltak kan være å sørge for at skole og jevnaldrende får informasjon om DMD, å legge til rette for deltagelse i idrett og fritidsaktiviteter, å lære opp en servicehund, eller å bistå i å oppnå kontakt med andre gjennom internett.

Det bør utarbeides en individuell opplæringsplan (IOP) som tar hensyn til mulige lærevansker og som tilpasses i forhold til aktiviteter som ellers kan virke negative på barnets muskler (for eksempel gymnastikk), energinivå (for eksempel lange avstander mellom ulike rom på skolen), sikkerhet (for eksempel aktiviteter på lekeplassen) og tilgjengelighet!

- Det er viktig at skolen får all relevant informasjon om DMD. Del all den informasjonen du har med dem og sørg for at du vet hvem på skolen som har ansvaret for å hjelpe barn med spesielle behov. Det er viktig å ha en aktiv holdning til at barnet skal få tilgang til all den utdanning han trenger for å oppnå gode sosiale ferdigheter og forberede seg til videre utdanning og arbeid. Skolen må være med på laget!
- Å oppmuntre til uavhengighet og deltagelse i beslutninger (spesielt når det gjelder medisinsk behandling) er nødvendig og avgjørende for at personen skal bli selvhjulp og selvstendig. Man bør planlegge med tanke på dette i overgangen fra barn til voksen.
- Å hjelpe gutten med å utvikle sosiale og



læremessige ferdigheter vil gjøre det enklere for ham å finne en jobb og ha et så normalt voksenliv som mulig. Gutter med DMD har god nytte av støtte til å nå sine personlige mål.

- Personen bør få tilbud om lindrende (palliativ) pleie når og hvis han har behov for det, for å hindre eller begrense lidelse og sørge for best mulig livskvalitet. I tillegg til smertebehandling (boks 6) kan palliative enheter hjelpe personen med emosjonell og åndelig støtte, hjelpe familien med å fastsette behandlingsmål og å ta vanskelige medisinske beslutninger, bidra i kommunikasjon mellom familien og det medisinske hjelpeapparatet, og tilby noen å snakke med om sorg, tap og savn.

Psykoterapi og medikamentell behandling

Det finnes flere velkjente teknikker som kan være til hjelp på ulike områder. Blant disse er foreldreveiledning ved behov for hjelp til å takle atferdsvansker og konflikter, individuell terapi, familieterapi og atferdsterapi. Klinisk atferdsanalyse kan være nyttige ved enkelte atferdsvansker knyttet til autisme.

Noen kan ha nytte av medikamentell behandling mot psykiske eller atferdsmessige vanskeligheter. Det finnes medisiner mot depresjon, aggresjon, tvangslidelser og ADHD. Diagnosearbeidet og den medikamentelle behandlingen må styres av en spesialist på området (Barne- og ungdomspsykiater eller psykiater for voksne).

11 Vurderinger ved behov for kirurgi

Det kan oppstå situasjoner, både knyttet til DMD (for eksempel muskelbiopsi, kirurgi mot leddkontrakturer, skolioseoperasjon eller gastrostomi) og andre (for eksempel akutt sykdom), der det er behov for narkose. Ved planlegging av trygge operasjoner er det flere ting man må tenke på som er spesielt for denne tilstanden.

- Operasjoner bør bare gjennomføres ved sykehus der personalet er kjent med spesielle utfordringer med DMD og kan samarbeide for at alt skal gå bra. I tillegg må man vurdere behovet for "stressdose" steroider i forbindelse med kirurgi dersom personen vanligvis behandles med steroider.

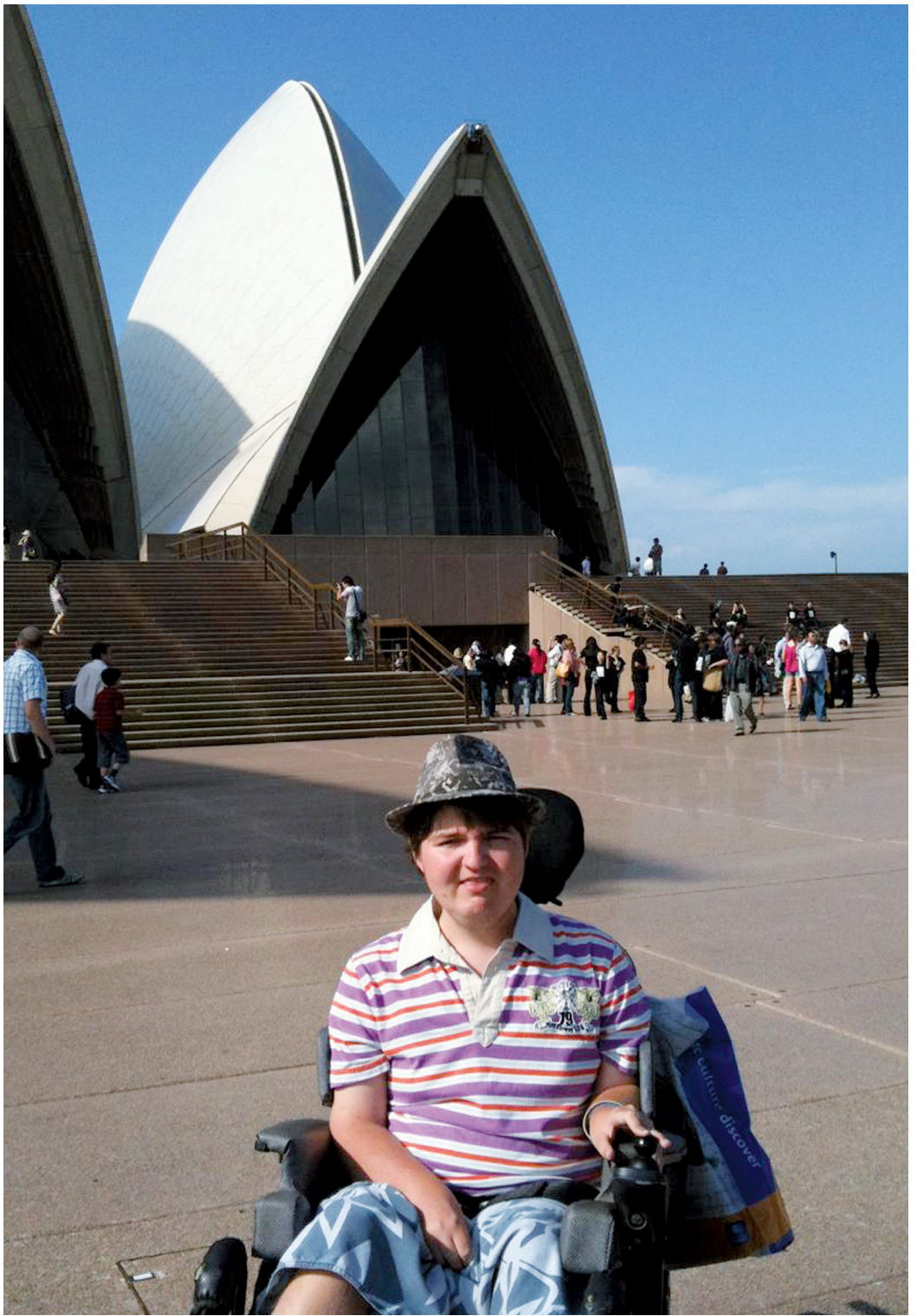
Valg av narkosemidler og andre vurderinger for trygg operativ behandling

- Narkose medfører alltid en risiko, og ved DMD må man ta spesielle hensyn for at det skal være så trygt som mulig. Man bør kun benytte intravenøse narkosemidler og unngå enkelte stoffer.
- Det er viktig å sørge for minst mulig blodtap under operasjonen, særlig ved større inngrep slik som skolioseoperasjon. Det kan hende at kirurgen og narkoselegen vil velge spesielle teknikker for å ivareta dette.
- Flere detaljer rundt dette finnes i hoveddokumentet.

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Narkose medfører alltid en viss risiko, men risikoen kan begrenses hvis man tar spesielle forholdsregler, slik som å benytte kun intravenøs anestesi og er nøye med å unngå stoffet succinylcholine.
2. Ved planlegging av kirurgi er det viktig å ha god oversikt over hjerte- og lungefunksjonen.
3. Sørg for at alle involverte leger er informert om DMD og om hvilke medisiner sønnen din bruker.





Hjertevurdering

- Forut for narkose bør personen undersøkes med ekkokardiogram (ekko) og elektrokardiogram (EKG). Disse undersøkelsene bør også gjøres hvis personen skal ha bedøvelse der han er våken (spinal anestesi) eller et stort kroppsområde skal bedøves (regional anestesi), hvis de seneste undersøkelsene er mer enn ett år gamle eller ekkokardiogrammet har vist påvirkning av hjertet de siste 7-12 månedene.
- Før lokalbedøvelse bør ekkokardiogram utføres hvis det har vært unormale funn ved tidligere hjerteundersøkelser.

Lungevurdering

- Selv om personer med kjente problemer med pustemusklene vil ha økt risiko for komplikasjoner ved narkose og kirurgi, kan spesielle tiltak gjøre det tryggere. Det er svært viktig at lungefunksjonen evalueres forut for kirurgi, av spesialister som er kjent med utfordringene ved DMD. Det kan være behov for opplæring i bruk av ikke-invasiv ventilasjon og hostehjelpemidler forut for operasjonen.
- En fysioterapeut bør alltid være involvert når en person med DMD skal opereres.
- Planlegging, forebygging og risikovurdering er avgjørende for trygg kirurgi ved DMD.
- *Det anbefales at man alltid tar med seg eventuelle pustehjelpemidler til sykehuset ved innleggelse.*

12 Vurderinger ved behov for øyeblikkelig hjelp

Ved behov for akutt behandling ved legevakt eller sykehus er det flere ting det er viktig å tenke på.

- De som tar imot sønnen din må få beskjed om at pasienten har DMD, om medisinene han bruker, eventuelle hjerte- og lungeproblemer og om hvem som er hans ansvarlige lege til vanlig.
- Helsepersonell som ikke arbeider med DMD til vanlig er ikke alltid klar over hvilke behandlingsmuligheter som er tilgjengelige i dag. Forventede leveutsikter og sannsynligheten for god livskvalitet til tross for diagnosen bør derfor også understrekes i slike situasjoner.

VIKTIG Å HUSKE PÅ:

1. Du vet antageligvis mer om DMD enn personalet ved legevakten eller i akuttmottaket på sykehuset.
2. Informer legen hvis sønnen din behandles med steroider.
3. Hvis sønnen din har brukket noe, må de som skal behandle dette snakke med din faste lege eller fysioterapeut.
4. Ta med kopi av resultatene fra din sønns seneste hjerte- og lungeundersøkelser, hvis du har mulighet til det.
5. Hvis oksygennivået til sønnen din faller, må legen være varsom med å gi ham oksygen eller beroligende/sløvende medisiner.

Steroider

Vær tydelig på at gutten star på langtids steroidbehandling. Fortell personalet hvor lenge sønnen din har brukt steroider og om han har gått glipp av en dose. Det er viktig at legene også informeres dersom sønnen din har brukt steroider tidligere selv om behandlingen er avsluttet.

- Steroider kan svekke kroppens egen respons på stress, og det kan derfor være nødvendig med ekstra steroider hvis en person som vanligvis behandles med steroider er syk.
- Steroider kan øke risikoen for magesår.
- En sjelden gang kan andre komplikasjoner oppstå akutt.

Brudd

Gutter med DMD har økt risiko for brudd, og et brukket ben kan gjøre det vanskelig å gå igjen dersom gangfunksjonen allerede er veldig svekket. Informer fysioterapeuten og legen som følger gutten til vanlig om at han har brukket et ben, slik at de kan snakke med ortopedien hvis det er nødvendig.

- Kirurgi er ofte en bedre løsning enn gips ved benbrudd hos gutter som fortsatt har gangfunksjon.
- Hjelp fra fysioterapeuten er avgjørende for å hjelpe gutten tilbake på bena så raskt som mulig.
- Hvis det er brudd i en ryggvirvel og store smerter i ryggen bør man rådføre seg med ortoped eller endokrinolog for hjelp til riktig behandling (se kapittel 6).



Pustevansker

Prøv å holde oversikt over resultatene av de seneste lungefunksjonsmålingene (dvs. forced vital capacity, FVC). Denne informasjonen kan være nyttig for legen som skal vurdere sønnen din hvis han blir akutt syk.

Risikoen for pustevansker ved akutt sykdom øker når FVC og hostekraften er redusert:

- Det kan bli behov for hjelp til å løsne og få opp slim;
- Det kan bli viktig med hjelp til å klare å hoste;
- Det kan være behov for antibiotika;
- Noen ganger kan det bli nødvendig med respiratorbehandling;
- Hos personer som allerede har svekket pustefunksjon er risikoen høy for at pustemusklene trenger ekstra støtte under en infeksjon. I en slik situasjon man må være forsiktig med bruk av opiat og andre beroligende medisiner. Det samme gjelder bruk av oksygen uten samtidig ventilasjonsstøtte, på grunn av risiko for stigning i karbondioksid i blodet hos personer med svekket pustemuskelstyrke;

- Hvis personen allerede bruker nattlig ventilasjonsstøtte, er det viktig at denne er tilgjengelig også på dagtid ved en infeksjon, i tilfelle det skulle oppstå et akutt behov for pustehjelp. Hvis personen vanligvis også bruker ventilasjonsstøtte på dagtid, bør hjemmerespiratorteamet hans kontaktes og involveres så raskt som mulig.

Hvis dere har et apparat for ventilasjonsstøtte hjemme er det lurt å ta dette med til sykehuset.

Hjertefunksjon

Prøv å holde oversikt over resultatene fra de seneste hjertefunksjonstestene (dvs. venstre ventrikel ejeksjonsfraksjon, LVEF), eventuelle hjertemedisiner sønnen din bruker, og hvilken kardiolog som følger ham opp til vanlig. Dette kan hjelpe legen i akuttmottaket med å vurdere om situasjonen kan skyldes problemer med hjertet.

- Det er viktig å være klar over risikoen for hjerterytmeproblemer og kardiomyopati ved DMD.

Ved behov for kirurgi eller narkose må spesielle farer og forholdsregler for anestesi (se kapittel 11) alltid tas med i vurderingen.

Forkortelser

ACE	angiotensin converting enzyme (ACE-hemmere brukes ved hjerteproblemer og høyt blodtrykk)	Kg	kilogram
ADHD	attention deficit hyperactivity disorder	L	liter
ADL	activities of daily living	LVEF	left ventricular ejection fraction (et viktig mål for hjertefunksjon)
AFOs	ankel-fot ortoser (skinner som tøyer ankene)	Mg	milligram
ALAT	alanine aminotransferase (et leverenzym)	Nmol	Nanomol
ASAT	aspartate aminotransferase (et leverenzym)	NSAIDs	non-steroid anti-inflammatory drugs (brukes mot smerter og betennelse, de vanligste er Ibuprofen, Diclofenac og Naproxen)
BT	blodtrykk	OCD	obsessive-compulsive disorder, tvangslidelse
CDC	Centers for Disease Control and Prevention (helsemyndighetene i USA)	TB	tuberkulose
CK	creatine kinase (et enzym som finnes i unormalt høye nivåer i blodet ved DMD og andre typer muskeldystrofi)	VOCA	voice output communication aid (stemmeforsterker)
DEXA	dual energy X-ray absorptiometry (skjelettscanning, en undersøkelse som ser på bentettheten) - kan også forkortes som DXA		
DMD	Duchenne muskeldystrofi		
EKG	elektrokardiogram (benyttes for undersøkelse av hjerterytme)		
FVC	forced vital capacity (en test av pustemuskelstyrke)		
IV	intravenøs (via en tynn plastslange inn i en blodåre)		
KAFOs	kne-ankel-fot ortoser (lange benskinner som særlig brukes i perioden da det blir umulig å gå selvstendig og deretter for å forlenge den gående fasen)		

Forklaring av medisinske begreper

A

Anterior spinal fusion

en metode for å korrigere skoliose fra fremsiden av ryggraden

Aspirasjonspneumoni

lungebetennelse som skyldes irritasjon eller bakterier fra mageinnhold som kommer til luftveiene på grunn av redusert svelgfunksjon

Atelektase

tilstand der deler av lungene har falt sammen og ikke fylles med luft

B

Baseline

et utgangspunkt for sammenligning med senere undersøkelser

BiPAP

bi = toveis; PAP – positivt lufttrykk. Brukes til å holde lungene oppblåst

Body Mass Index (BMI)

forholdet mellom vekt og høyde, regnes ut etter følgende formel: vekt (i kg) delt på kvadratroten av lengde (i meter)

C

Cobbvinkel

mål på graden av skoliose på røntgenbilde av ryggraden

Cushingoide trekk

et begrep som beskriver det spesielle runde ansiktet eller "måneansiktet" som noen personer på steroidbehandling kan utvikle. (Dette kan være uttalt selv om personen ikke går mye opp i vekt, og kan være vanskelig å kontrollere uten å endre steroidtype eller doseringsregime)

D

Depolariserende muskelrelaksantia

medikamenter som reduserer muskelspenningen ved å virke på reseptorer som inngår i depolarisering av muskelfibrene

DEXA

se under forkortelser

Dysfagi

svelgvansker

Dystrofinopati

et begrep som brukes om alle tilstander som skyldes feil i dystrofinogenet (Duchenne muskeldystrofi, Becker muskeldystrofi, bærere av disse tilstandene som selv har noen symptomer og sjeldne pasienter som bare har hjertesykdom)

E

Eksentriske bevegelser

bevegelser slik som å gå ned trapp eller hoppe på trampoline, som medfører forlengelse fremfor forkorting av muskel

Elektrokardiogram (EKG)

metode for å undersøke hjertets elektriske aktivitet, gjennom registrering av signaler fra hjertet via klistrelapper som festes på huden

Ekkokardiogram (ekko)

metode for å undersøke hjertets utseende og sammentrekninger. Også kjent som ultralyd av hjertet

Elektromyografi

test som måler elektriske signaler fra en muskel og som kan si noe om det foreligger sykdom i musklene eller i nervene som styrer dem

Etiologi

årsak

F**Forced Vital Capacity**

den maksimale mengden luft som kan pustes ut etter at man først har trukket inn maksimal mengde luft

G**Gastritt/gastroøsofageal refluks**

oppstår når muskelen mellom spiserøret (øsofagus) og magesekken åpner seg uten at den skal det, eller den ikke lukker seg skikkelig, slik at mageinnhold kommer opp i spiserøret. Kalles også sure oppstøt, fordi fordøyelsessafter, som er sure, kommer opp sammen med maten

Gastrostomi

hull gjennom huden til magen, også kalt PEG eller ernæringsknapp

Germinallinjemosaiikk

tilstand der de cellene som skal bli kjønnsceller (eggceller og sædceller) består av en blanding av to genetisk forskjellige celletyper

Glukoseintoleranse

definerer et forstadium til diabetes, der insulin ikke fungerer godt nok

Gowers manøver/tegn

et tegn på svekkelse av musklene rundt hoftene og øvre del av bena. Når personer med svakhet i disse musklene skal reise seg fra gulvet må de vanligvis snu seg rundt, sette bena langt fra hverandre og støtte en hand på låret for å komme opp. Dette er vanlig ved DMD, men kan også sees ved andre tilstander som gir svakhet i de samme muskelgruppene

H**Hofteadduktorer**

musklene som holder bena samlet

Holter

metode for 24 timers sammenhengende EKG-registrering

Hyperkapni

for høyt nivå av karbondioksid i blodet

Hypertensjon

høyt blodtrykk

Hypoventilering

reduert pusteevne eller redusert effekt av inn- og utpust

Hypoksi/hypoksemi

reduert oksygennivå i blodet

I**Immunoblotting**

en metode for å måle mengden dystrofin i musklene

Immunocytokjemi

en metode for å se på mengden dystrofin i muskel gjennom mikroskop

K**Kardiomyopati**

svekket hjertemuskelstyrke

Kontrakturer

stramme muskelsener rundt et ledd fører til at leddet blir fiksert i en spesiell stilling eller kan beveges mindre enn normalt

Kyfoskoliose

unormal krumming av ryggraden både til siden (skoliose) og forover eller bakover (kyfose)

M**Malign hypertermi-lignende reaksjon**

en reaksjon på narkosemidler som gir svært høy kroppstemperatur og som kan være livstruende

Motoriske funksjonsskalaer

tester som brukes for å evaluere ulike motoriske ferdigheter på en standardisert måte

Myoglobininuri

tilstedeværelse av myoglobin i urinen som et tegn på nedbryting av muskel (urinen blir cola-farget fordi den inneholder nedbrytningsprodukter fra muskelproteiner)

O**Osteopeni/osteoporose**

redusert bentetthet og benskjørhet

Oksymetri

måling av oksygennivået i blodet gjennom en målesensor som festes på huden

P**Palpitasjoner**

hjerterbank (opplevelsen av at hjertet slår uvanlig hardt eller ujevnt)

Profylakse

forebygging

R**Rabdomyolyse**

nedbryting av muskelfibre

Rekruttering av lungevolum

å øke mengden luft i lungene gjennom et apparat som hjelper til å fylle lungene. Slike apparater er for eksempel Ambu bags og in-eksufflatorer. Respiratorer kan også brukes for å øke lungevolumet

S**Skoliose**

sidelengs krumming av ryggraden

T**Tanner stadium**

definerer pubertetsutvikling basert på ytre kjønnskarakteristika, slik som bryststørrelse, genitalia og utvikling av kjønnsbehåring

Tenotomi

kirurgisk overskjæring av en muskelsene

Trombose

Dannelse av en blodpropp (trombe) i en blodåre, som løsner og føres med blodstrømmen til den stopper og stenger en mindre blodåre

Tinea

soppinfeksjon i huden

Trakeostomi

kirurgisk prosedyre der man lager en åpning gjennom huden til luftrøret (trakea) til bruk ved behov for kontinuerlig ventilasjonsstøtte

V**Varus**

rotasjon av foten innover på grunn av ubalanse mellom musklene i foten

Videofluoroskopi

metode for å undersøke halsen svelgvansker, gjennom videorøntgen samtidig som barnet svelger mat og/eller drikke

Nyttige ressurser for personer med DMD og deres familier i Norge

KOMPETANSESENTRA

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK):

www.unn.no/nmk

Nasjonalt muskelregister (muskelregisteret.no), forskning, diagnostikk, veiledning til familier og fagpersoner, kurs og konferanser.

Kompetansesenter for medfødte muskelsykdommer ved Oslo Universitetssykehus:

www.oslo-universitetssykehus.no/omoss/avdelinger/medfodte-muskelsykdommer

Veiledning, kurs og forskning med base i sykehusets kliniske miljøer for barn og voksne med medfødte muskelsykdommer.

Frambu kompetansesenter:

www.frambu.no

Egne temasider om utdanning og sysselsetting, inkludert pedagogisk kartlegging og tilrettelegging (individuell opplæringsplan), kurstilbud til pasienter, familier, barnehager og skoler.

TAKO-senteret:

www.lds.no

egen avdeling for tann- og munnhelse under Lovisenberg Diakonale sykehus.

PASIENTORGANISASJONER

Foreningen for muskelsyke:

www.ffm.no

Interesseorganisasjon for muskelsyke i Norge. Kurs, sosiale sammenkomster, nyttige råd og forskning. Egen ungdomsorganisasjon for personer mellom 15-35 år (www.ffmu.no).

Unge funksjonshemmede:

www.ungfunk.no

Samarbeidsorgan for funksjonshemmedes ungdomsorganisasjoner i Norge. Nyttige sider om fellesskap, kurs, rettigheter og muligheter.

HABILITERING OG HJELPEMIDLER

Habiliteringstjenester for barn:

www.barnehabilitering.net

Nyttig informasjon om spesialisthelsetjenestens tilbud, rettigheter, forskrifter og organisering.

Hjelpemiddelsentralen:

www.behandlingshjelpemidler.no

Informasjon om regelverk og søknader.

Individuell plan (Helsedirektoratet):

www.helsedirektoratet.no

Egne temasider om rettigheter, forskriften, ansvar, og veiledning i arbeidet med individuell plan.

ERNÆRING OG VAKSINER

Ernæring (Helsedirektoratet):

www.helsedirektoratet.no

Egne temasider om riktig ernæring til barn og voksne.

Vaksiner (Folkehelseinstituttet):

www.fhi.no

Egne temasider om vaksiner, både det nasjonale barnevaksinasjonsprogrammet og spesielle vaksiner for utsatte grupper.

INTERNASJONALE RESSURSER

CARE-NMD

er et europeisk prosjekt som har til formål å forbedre rehabiliteringsinnsatsen for mennesker med Duchenne muskeldystrofi. Hensikten er å forbedre livskvaliteten og øke levetidsutsiktene for mennesker med DMD, samt å utligne forskjeller mellom landene. Prosjektet, som er støttet av EU, består av syv partnerland. Prosjektet har i tillegg knyttet til seg samarbeidspartnere ved ledende rehabiliterings- og behandlingssentra i flere land. Disse samarbeider i prosjektet om å spre informasjon om god praksis for oppfølging ved sykdommen og gjennomføre internasjonale konsensusstandarder.

www.care-nmd.eu



TREAT-NMD

er et europeisk nettverk for nevromuskulære sykdommer, der de viktigste hensiktene er å legge til rette for at lovende nye behandlingsmetoder når frem til pasientene så raskt som mulig, og å etablere standarder for best praksis for omsorg og oppfølging for pasienter med nevromuskulære sykdommer over hele verden.

www.treat-nmd.eu



SKANDINAVISK REFERANSEPROGRAM (SOTA) VED DMD

www.unn.no/nmk/referanseprogrammer

er et felles skandinavisk program for diagnostikk og behandling av Duchenne muskeldystrofi. Programmet ble utarbeidet i 2003 og er senere revidert. Det planlegges harmonisering med anbefalingene fra Treat-NMD og US Center for Disease Control and Prevention (CDC).

Egne notater

Bildene som er benyttet i denne veilederen tilhører Duchenne Parent Project Netherlands, MDA, PPMD, Parent Project Czech Republic og TREAT-NMD. Takk til alle guttene og familiene for deres tillatelse til å bruke bildene.

MDA, PPMD, TREAT-NMD og UPPMD har alle vært direkte involvert i utforming og produksjon av denne veilederen.

Veilederen er oversatt og tilrettelagt til norsk av dr. Ellen Annexstad ved Barneavdeling for nevrofag, Oslo Universitetssykehus (OUS) Rikshospitalet, med viktige innspill og støtte fra Kompetansesenteret for medfødte muskelsykdommer, Oslo Universitetssykehus Rikshospitalet ved bl.a. dr.med. Magnhild Rasmussen, Nevromuskulært kompetansesenter ved Universitetssykehuset i Nord-Norge, Tromsø, Frambu kompetansenter, og fra foreldrerepresentantene Kristin og Petter Svendsen.

Denne versjonen er trykket med støtte fra Nevromuskulært kompetansesenter.