

Arm- og håndfunksjon ved Dystrofia Myotonica type 1

Hanne Ludt Fossmo

Spesialfysioterapeut Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære sykdommer (EMAN), Nevrologisk avdeling Oslo Universitetssykehus

Alle illustrasjoner er fra Shutterstock

Hvordan ville du fungert uten hendene dine?



Dette foredraget vil ta for seg:

- Vanlige problemer i arm/hånd ved DM1
- Hvordan evaluere funksjon (funksjonstester) i arm- og hånd
- Behandling?
- Hjelpemidler



Vanlige utfordringer ved arm- og håndfunksjon ved DM1

- Muskelsvakhet
- Muskelstivhet (myotoni)



MIRS (Muscular Impairment Rating Scale)

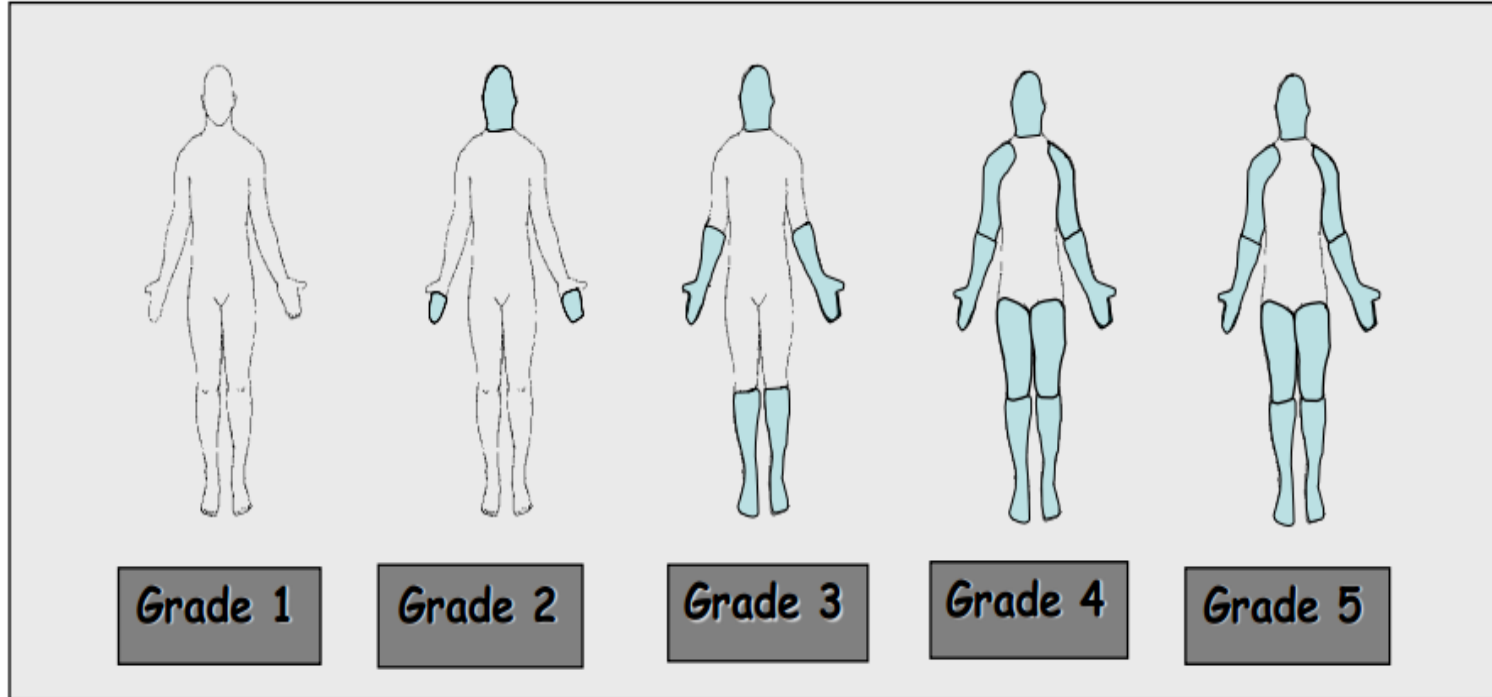


Table 1 Muscular Impairment Rating Scale (MIRS)

Grade	Description
1	No muscular impairment
2	Minimal signs Myotonia, jaw and temporal wasting, facial weakness, neck flexor weakness, ptosis, nasal speech, no distal weakness except isolated digit flexor weakness
3	Distal weakness No proximal weakness except isolated elbow extensor weakness
4	Mild to moderate proximal weakness
5	Severe (MRC scale $\leq -3/5$) proximal weakness

MRC = Modified Medical Research Council Scale.

Mathieu J et al., 2001; Mathieu J et al., 1992

Hvordan evaluere arm og håndfunksjon

- * **Observasjon/vurdering av aktiviteter i dagliglivet**

- * **Spørreskjemaer.**

- * **Funksjonstester:**

- Nine hole peg test
- Perdue Peg board
- Box and block test

- * **Styrketester:**

- Klype- og grepsstyrke
- Manuell muskeltesting

- * **Kvantifisering av myotoni med dynamomter:**



Spørreskjemaer/Pasientrapporterte utfallsmål

- Ved kartlegging anbefales det å bruke såkalte pasientrapporterte utfallsmål (PROMS) i tillegg til «objektive» funksjonsvurderinger.
- Finnes både generiske og populasjonsspesifikke.



ACTIVLIM

- Spørreskjema for å kartlegge aktivitetsbegrensninger.
- Validert for nevromuskulære sykdommer, virker å ha gode psykometriske egenskaper, trengs mer forskning på DM1 populasjonen.
- Vi har nå et prosjekt hvor vi er i gang gang med å validere og reliabilitetsteste norsk versjon av dette skjemaet på DM1 populasjonen.

ACTIVLIM calibration for adults and children with neuromuscular diseases

Items ^a			Difficulty (logits)	SE (logits)	Residual (z)	Fit (χ^2)	Degrees of freedom ^b	p-value
a	Hopping on one foot	C	3.57	0.23	0.06	6.20	4	0.18
b	Carrying a heavy load	A	3.03	0.20	-0.43	1.79	4	0.77
c	Running	C	2.78	0.21	-0.56	0.52	4	0.97
d	Walking more than 1 km	A	2.29	0.18	-0.61	4.17	4	0.38
e	Walking upstairs	B	1.47	0.13	-1.86	10.11	9	0.34
f	Standing for a long time	A	1.30	0.18	0.41	0.72	4	0.95
g	Stepping out of a bath tub	B	1.18	0.14	-0.61	9.01	9	0.44
h	Walking downstairs	B	1.03	0.13	-1.50	3.07	9	0.96
i	Taking a bath	B	0.27	0.14	-1.02	10.39	9	0.32
j	Putting on a backpack	C	0.04	0.21	-0.92	5.12	4	0.28
k	Dressing one's lower body	B	-0.23	0.14	-1.19	7.74	9	0.56
l	Walking outdoors on level ground	B	-0.26	0.14	-1.10	10.45	9	0.32
m	Getting into a car	A	-0.33	0.19	-1.13	5.23	4	0.26
n	Taking a shower	B	-0.45	0.15	-1.10	10.84	9	0.29
o	Wiping one's upper body	B	-0.86	0.15	0.77	8.53	9	0.48
p	Putting on a T-shirt	B	-1.19	0.16	-0.12	7.10	9	0.63
q	Hanging a jacket on a hat stand	B	-1.28	0.16	-0.48	3.62	9	0.93
r	Sitting on the toilet	B	-1.49	0.16	-1.01	10.97	9	0.28
s	Washing one's upper body	B	-1.64	0.17	-0.45	14.59	9	0.10
t	Opening a door	B	-2.73	0.19	0.37	14.22	9	0.11
u	Closing a door	C	-3.16	0.26	-0.54	2.38	4	0.67
v	Washing one's face	B	-3.33	0.21	0.54	9.57	9	0.39

^a A, B or C corresponds respectively to an adult, to a common or to a child activity.

^b Degrees of freedom are the number of class interval (CI)-1; the specific items were composed of 5 CI while the common items were composed of 10 CI in order to balance the number of subjects per CI (± 23 subjects).

Table 2 ACTIVLIM calibration for adults and children with neuromuscular diseases

Published in Neuromuscular Disorders 2007

ACTIVLIM: A Rasch-built measure of activity limitations in children and adults with neuromuscular disorders

Laure Vandervelde, Peter van den Bergh, Nathalie M Goemaere, Jean-Louis Thonnard



ABILHAND

- Spørreskjema for å kartlegge arm- og håndfunksjon.
- Validert for nevromuskulære sykdommer, men trenger mer kunnskap om DM1

Norsk versjon
valideres og
reliabilitetstestes for
DM1 pasienter i et
prosjekt nå.

Items*	Usually bimanual	Difficulty (logits)	SE (logits)	Residual (z)	Fit (χ^2)	Degrees of freedom†	p Value
a. Taking the cap off a bottle	A x	2.27	0.21	-0.11	2.48	3	0.48
b. Cutting one's nails	A x	2.22	0.21	0.49	1.89	3	0.60
c. Buttoning up a shirt	B x	1.92	0.14	-1.34	6.63	8	0.58
d. Fastening the zipper of a jacket	B x	1.20	0.15	-0.69	5.28	8	0.73
e. Turning a key in a keyhole	B	1.17	0.15	-0.39	6.90	8	0.55
f. Fastening a snap (jacket, bag,...)	B x	1.12	0.15	-0.36	9.65	8	0.29
g. Opening a pack of chips	C x	0.44	0.20	0.40	1.32	3	0.73
h. Opening a pack of biscuits	B x	0.22	0.16	1.00	9.53	8	0.30
i. Inserting a key in a keyhole	A	0.19	0.24	-0.99	2.62	3	0.45
j. Turning off a tap	B	0.08	0.16	-1.93	7.32	8	0.50
k. Turning on a tap	B	-0.02	0.16	-0.87	9.26	8	0.32
l. Filling a glass with water	B x	-0.14	0.16	1.03	6.75	8	0.56
m. Sharpening a pencil	C x	-0.24	0.21	1.07	5.67	3	0.13
n. Opening a bread box	B x	-0.24	0.17	-0.50	2.06	8	0.98
o. Squeezing toothpaste onto a toothbrush	B x	-0.33	0.17	-1.16	7.09	8	0.53
p. Spreading butter on a slice of bread	B x	-0.37	0.17	0.28	5.79	8	0.67
q. Opening a toothpaste tube	B	-0.51	0.17	0.11	10.14	8	0.26
r. Counting banknotes	A x	-1.22	0.30	-0.10	1.92	3	0.59
s. Dealing cards	C	-1.51	0.26	0.33	6.11	3	0.11
t. Unwrapping a chocolate bar	C x	-1.79	0.26	-0.44	0.57	3	0.90
u. Wiping one's hands	B x	-2.23	0.23	-0.81	1.86	8	0.98
v. Washing one's hands	B x	-2.25	0.23	-1.24	6.00	8	0.65

*A, B or C corresponds respectively to an adult, to a common or to a child activity.

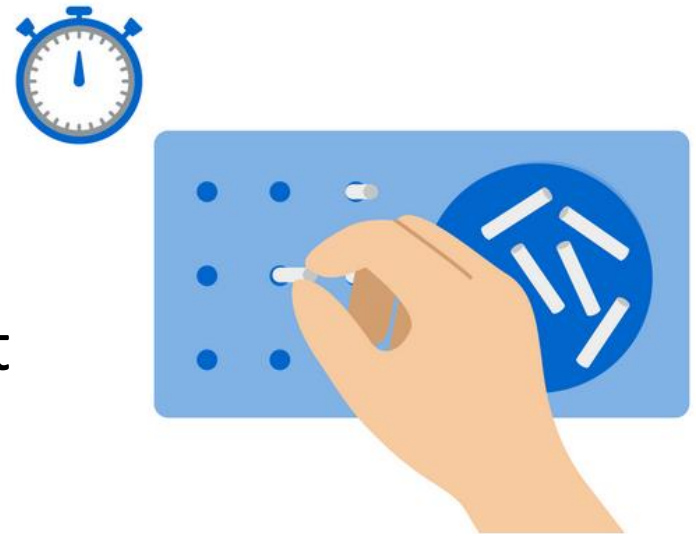
†Degrees of freedom are the number of class interval (CI)—1; the specific items were composed of four CI while the common items were composed of nine CI.

Funksjonstester for finmotorikk/grovmotorikk

Finnes ingen diagnosespesifikke tester

Mange tester er prøvd ut:

- Nine Hole peg test (validert for DM1)
- Perdue Pegboard test
- Jebsen- Taylor håndfunksjonstest (JTHT)
- Box and block test
- PUL



Testing av muskulatur: *kraft, myotoni og kontrakturer*

- Ved testing av muskelkraft i hender er det vanlig å bruke et dynamometer (f.eks. jamar dynamometer)
- MMT mangler sensitivitet og validitet for å adekvat måle muskelstyrke i arm- og håndfunksjon for DM1 populasjonen (hvertfall til kliniske studier).
- Sammenheng mellom atrofi vist ved MR og reduksjon i muskelkraft spesielt ved Flexor digitorum profundus, korte hodet av biceps brachii og mediale hode av triceps brachii



Behandling

VET FORTSATT FOR LITE!

- Oppmuntres til å videreføre aktiviteter hvor en bruker hendene som å strikke eller spille gitar.
- Moderat styrketrening kan ha noe effekt, ikke farlig .
- Sørge for å opprettholde bevegelighet
- Medisiner som kan redusere myotoni, men vil kunne virke negativt inn på opplevelse av styrke.



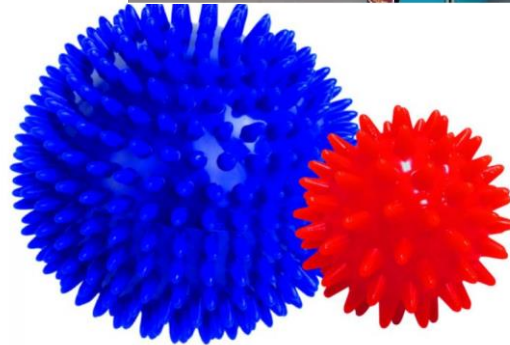
Effects of a hand training programme in five patients with myotonic dystrophy type 1

Effects of hand-training in persons with myotonic dystrophy type 1 – a randomised controlled cross-over pilot study

Anna Aldehag, Hans Jonsson, Jan Lindblad, Anders Kottorp, Tor Ansved & Marie Kierkegaard

- Det har vært gjort få studier på trening av arm- og håndfunksjon.
- Ergoterapeuten Anna Aldehag har gjort to effektstudier på håndtrening ved DM1 (2005 og 2013) med 5 og 35 deltakere
- 2005: Håndtrening 3 x pr uke i 12 uker. Signifikant bedring i muskelstyrke i håndledd og fingre.
- 2013: Randomisert cross-overstudie. Bedre håndleddsfleksjon og tendens til bedre grepsstyrke. Ingen endring på de andre målene.

Hjelpemidler



Eric Hutchinson - "hands"

- Official Video - Myotonic Dystrophy Foundation
- <https://www.youtube.com/watch?v=i1Az5vyVv2g>



Gode steder å lære mer om DM1

- Foreningen for muskelsyke: <https://ffm.no/>
- NMK-samarbeidet: <https://frambu.no/diagnose/dystrofia-myotonika-type-1/>, <https://oslo-universitetssykehus.no/seksjon/nasjonal-kompetansetjeneste-for-sjeldne-diagnoser/Documents/DMkonsensus2010.pdf>, <https://unn.no/fag-og-forskning/kompetansetjenester-og-sentre/nevromuskulert-kompetansesenter/nevromuskulere-diagnoser>
- HelseNorge: <https://helsenorge.no/sykdom/sjeldne-diagnoser/nevromuskulære-sykdommer/myotonika>
- Myotonic Dystrophy Foundation: <https://www.myotonic.org/>
- Treat-NMD: <https://treat-nmd.org/>
- Neurology.org: <https://cp.neurology.org/content/8/6/507>

Litteraturliste

- Aldehag A, Jonsson H, Lindblad J, Kottorp A, Ansved T, Kierkegaard M. Effects of hand-training in persons with myotonic dystrophy type 1--a randomised controlled cross-over pilot study. *Disabil Rehabil*. 2013 Oct;35(21):1798-807. doi: 10.3109/09638288.2012.754952. Epub 2013 Mar 12.
- Aldehag AS, Jonsson H, Ansved T. Effects of a hand training programme in five patients with myotonic dystrophy type 1. *Occup Ther Int*. 2005;12(1):14-27.
- Artilheiro MC, Cardoso de Sá CD, Fávero FM, Wutzki HC, de Resende MB, Caromano FA, Voos MC. Hand Function in Muscular Dystrophies. *Percept Mot Skills*. 2017 Apr;124(2):441-451. doi: 10.1177/0031512516688834. Epub 2017 Jan 16.
- Cutellè C, Rastelli E, Gibellini M, Greco G, Frezza E, Botta A, Terracciano C, Massa R. Validation of the Nine Hole Peg Test as a measure of dexterity in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord*. 2018 Nov;28(11):947-951. doi: 10.1016/j.nmd.2018.08.011. Epub 2018 Aug 31.
- Gagnon C, Heatwole C, Hébert LJ, Hogrel JY, Laberge L, Leone M, Meola G, Richer L, Sansone V, Kierkegaard M. Report of the third outcome measures in myotonic dystrophy type 1 (OMMYD-3) international workshop Paris, France, June 8, 2015. *J Neuromuscul Dis*. 2018;5(4):523-537. doi: 10.3233/JND-180329.
- Hayashi K, Hamano T, Kawamura Y, Kimura H, Matsunaga A, Ikawa M, Yamamura O, Mutoh T, Higuchi I, Kuriyama M, Nakamoto Y. Muscle MRI of the Upper Extremity in the Myotonic Dystrophy Type 1. *Eur Neurol*. 2016;76(1-2):87-94. doi: 10.1159/000448328. Epub 2016 Jul 29.
- Jimenez-Moreno AC, Nikolenko N, Kierkegaard M, Blain AP, Newman J, Massey C, Moat D, Sodhi J, Atalaia A, Gorman GS, Turner C, Lochmüller H. Analysis of the functional capacity outcome measures for myotonic dystrophy. *Ann Clin Transl Neurol*. 2019 Aug;6(8):1487-1497. doi: 10.1002/acn3.50845. Epub 2019 Jul 22.
- Kierkegaard M, Petitclerc É, Hébert LJ, Mathieu J, Gagnon C. Responsiveness of performance-based outcome measures for mobility, balance, muscle strength and manual dexterity in adults with myotonic dystrophy type 1. *J Rehabil Med*. 2018 Feb 28;50(3):269-277. doi: 10.2340/16501977-2304
- Kierkegaard M, Petitclerc E, Hébert LJ, Gagnon C. Is one trial enough for repeated testing? Same-day assessments of walking, mobility and fine hand use in people with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord*. 2017 Feb;27(2):153-158. doi: 10.1016/j.nmd.2016.11.018. Epub 2016 Dec 5.
- Raymond K, Levasseur M, Mathieu J, Desrosiers J, Gagnon C. A 9-year follow-up study of the natural progression of upper limb performance in myotonic dystrophy type 1: A similar decline for phenotypes but not for gender. *Neuromuscul Disord*. 2017 Jul;27(7):673-682. doi: 10.1016/j.nmd.2017.04.007. Epub 2017 May 2.
- Raymond K, Auger LP, Cormier MF, Vachon C, St-Onge S, Mathieu J, Noreau L, Gagnon C. Assessing upper extremity capacity as a potential indicator of needs related to household activities for rehabilitation services in people with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord*. 2015 Jun;25(6):522-9. doi: 10.1016/j.nmd.2015.03.015. Epub 2015 Apr 9.

Takk for meg!

- halufo@ous-hf.no
- hanne.fossmo@vikersundbad.no
- Tlf: 93630606

