

## Neuromuskulära sjukdomar hos vuxna - Duchennes muskeldystrofi

Duchennes muskeldystrofi (DMD) orsakas av brist på eller förändrat dystrofinprotein. Dystrofin finns normalt i skelettmuskulatur och hjärtmuskel samt i mindre mängder även i centrala nervsystemet och glatta muskelceller. Sjukdomen är fortskridande.

Varje år får cirka 10 pojkar i Sverige diagnosen Duchennes muskeldystrofi. Förekomsten beräknas vara 6 fall per 100 000 manliga invånare. Se Faktadokument Kort information om Duchennes muskeldystrofi.

### Diagnostik och utredning

Om symtom och klinisk undersökning ger misstanke om Duchennes muskeldystrofi tas vanligen först ett blodprov för att söka efter läckage av muskelenzymer till blodet. Diagnosen bekräftas med DNA-analys. Mikroskopisk undersökning av muskelbiopsi bekräftar diagnosen.

Utredningen görs oftast under barnåren av barnneurolog. Vid misstanke om ej fastställd DMD, remiss till neurolog.

### Behandling

- Behandling med kortikosteroider inleds i aktuella fall under barnåren och initieras då av barnneurolog. Vuxna som behandlas med steroider får fortsätta enligt tidigare dosering och upplägg. Uppföljning görs vid återbesök hos vuxenhabiliteringens läkare. Kortikosteroider utgör den enda medicinska behandling som i ett flertal studier visats dämpa den tilltagande muskelsvaghet som är en del i naturalförloppet vid Duchennes muskeldystrofi. För riktlinjer se Skandinaviskt State Of The Art (SOTA) om Duchennes muskeldystrofi.
- Ortopedisk behandling vid muskeldystrofi inkluderar både ortos- och kirurgisk behandling av rygg- och extremitetsdeformiteter. Vid minsta tecken till kontrakturutveckling bör profylaktisk ortosbehandling med dynamiska viloortoser påbörjas. Vid tilltagande kontrakturer bör kontrakturlösande kirurgi övervägas. Det har också visats att ståträning försenar utvecklingen av skolios. Stabiliserande ryggoperation är allmänt accepterad och resultaten goda i form av bättre bålstabilitet och sittande. I de flesta fall där detta är aktuellt utförs det under barnåren. Den vanligaste ryggdeformitetsoperationen är bakre skoliosoperation som utförs när skoliosvinkeln överstiger 30 grader. När en muskulär skolios väl passerat 30 grader ökar den snabbt. Spinal ortos kan sällan förebygga

deformitetsutvecklingen hos Duchenne, men kan förbättra bålbalans och ge sittstabilitet.

- Elektrisk rullstol underlättar transporter, sparar på orken och ger ökad frihet. Det är därför viktigt att börja använda denna även om man klarar att köra manuell rullstol men börjar bli svag.
- Besvär från mag-tarmkanalen kan behandlas på olika sätt. Förstoppning kan behandlas med laktulos, som har en tarmreglerande verkan. Ibland behövs mikrolavemang.
- Övervikt, men även undervikt, är relativt vanligt, framför allt när man använder rullstol. Kontakt med dietist vid undervikt. Mer information under Enteral nutrition vuxna, Habiliteringscentrum, Region Jönköpings län (begränsad behörighet) samt Nutrition, Folkhälsa och sjukvård, Region Jönköpings län.
- Ät- och sväljproblem utreds och behandlas av habiliteringscentrums logoped och dietist oftast i samråd med dysfagiteamet. Till följd av svårigheterna att svälja kan det så småningom bli nödvändigt att få all näring eller näringstillskott via PEG (perkutan endoskopisk gastrostomi eller knapp). Se Dysfagi, Folkhälsa och sjukvård, Region Jönköpings län.
- Regelbunden hjärtkontroll. Remiss till kardiolog för bedömning. Årlig UKG-undersökning rekommenderas. 24-timmars EKG-registrering vid behov. Eftersom kardiomyopati är vanligt från tonåren är det viktigt att hjärtfunktionen kontrolleras regelbundet, cirka en gång om året. Att tidigt börja med behandling med ACE-hämmare eller betablockerare har visat sig vara ett effektivt skydd mot att utveckla hjärtsvikt.
- Regelbunden lungfunktionskontroll utförs via lungmedicinska klinikerna. Förebyggande åtgärder för att minska risken för luftvägsinfektioner kan innefatta vaccination mot kikhosta, pneumokocker och influensa. Vid tecken på lunginflammation ska behandling med antibiotika påbörjas så snart som möjligt. Vid nedsatt lungfunktion kan en hemventilator med mask vara till stor hjälp. Intermittent CPAP-behandling bör senast erbjudas när VC < (30)-50 %. Ett andningshjälpmedel som används är den så kallade hostapparaten. Efter några assisterade inandningar ger den ett sug som hjälper till att transportera upp slem, vilket ofta är till stor hjälp vid nedre luftvägsinfektioner om den egna hostkraften är nedsatt. Det är viktigt att uppföljningsansvar är klarlagt innan behandling med hostapparat initieras.
- Regelbunden kontroll av munhälsa. Regelbundna kontroller hos tandläkare är viktigt, eftersom den nedsatta muskelstyrkan gör det svårare att borsta tänderna, vilket ökar risken för karies. Även förstärkt förebyggande tandvård behövs. Se Faktadokument Tandvårdsstöd - översikt och riktlinjer.
- Genetisk rådgivning. När patienten så önskar remiss till regionmottagningen för klinisk genetik i Linköping.

### **Uppföljning**

Årlig uppföljning sker på habiliteringen.

### **Mer information**

Se Duchennes muskeldystrofi, Socialstyrelsen.

### **Patientinformation**

Se Neuromuskulära sjukdomar (NMD), NEURO.