

# DIAGNOSE OG BEHANDLING AF DUCHENNES MUSKELDYSTROFI EN FAMILIEGUIDE

## INDHOLD

|   | Side |
|---|------|
| FORBEHOLD   | 1    |
| <hr/>   |      |
| 1. INDLEDNING   | 2    |
| 2. SÅDAN ANVENDES GUIDEN  | 3    |
| 3. DIAGNOSE   | 7    |
| 4. NEUROMUSKULÆR BEHANDLING – vedligeholdelse af styrke og funktion           | 11   |
| 5. FYSIOTERAPI OG ERGOTERAPI  | 18   |
| 6. ORTOPÆDISK BEHANDLING – hjælp ved knogle- og ledproblemer                  | 20   |
| 7. VEJRTRÆKNING – kontrol af lungefunktionen                                  | 22   |
| 8. KARDIOLOGISK BEHANDLING – kontrol af hjertet                               | 24   |
| 9. MAVE- OG TARMSYSTEMET – ernæring, synkning og andre mave- og tarmproblemer | 25   |
| 10. PSYKSOCIALE FORHOLD – adfærd og læring                                    | 27   |
| 11. SÆRLIGE FORHOLD VED BEDØVELSE/OPERATION                                   | 30   |
| 12. SÆRLIGE FORHOLD VED BEHOV FOR AKUT LÆGEHJÆLP                              | 31   |
| <hr/>   |      |
| FORKORTELSER  | 33   |
| ORDLISTE  | 34   |

### FORBEHOLD

Information og vejledning, der er trykt eller gjort tilgængelig i dette hæfte, kan ikke erstatte kontakt til og rådgivning fra læge. Hæftets råd og vejledninger bør kun anvendes i samråd med lægen. I øvrigt bør man altid konsultere en læge i forbindelse med helbredsrelaterede spørgsmål, især hvis det drejer sig om symptomer, der nødvendiggør særlig diagnosticering eller behandling. Alle initiativer taget på baggrund af oplysningerne i dette hæfte sker på læserens eget ansvar. Selv om redaktionen har bestræbt sig på at sikre, at materialet er så præcist og fuldstændigt som muligt, kan dette ikke garanteres, og behandlingen må i hver situation tilpasses den individuelle patient.

## 1. INDLEDNING

Denne familieguide er et sammendrag af det internationale konsensusprogram for medicinsk behandling af Duchennes muskeldystrofi (DMD). Initiativet er blevet til med støtte fra det amerikanske Centers for Disease Control and Prevention (CDC) i samarbejde med patientforeninger og det europæiske netværk TREAT-NMD. Hæftet er baseret på en artikel fra the Lancet Neurology.

Guiden beskriver de internationale anbefalinger, og der kan derfor være afvigelser fra danske forhold. Den danske redaktion har tilføjet kommentarer, der henviser til danske forhold, hvor dette er skønnet nødvendigt. Tilføjelser er markeret med \* og rød skrift.

### Referencer for baggrundsartiklen:

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.

Baggrundsartiklen kan hentes gratis på

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

Anbefalingerne bygger på en omfattende undersøgelse, udført af 84 internationale eksperter i diagnosticering og behandling af DMD, som repræsenterer en bred vifte af specialer. De har uafhængigt af hinanden "vurderet" de metoder, der anvendes i behandlingen af DMD ud fra, hvor "**nødvendige**", "**hensigtsmæssige**" eller "**uhensigtsmæssige**" de er på forskellige stadier af DMD-forløbet. I alt har de forholdt sig til mere end 70.000 forskellige hændelsesforløb, hvilket har givet dem mulighed for at opstille retningslinjer, som flertallet af dem vurderede som "**god praksis**" for behandling af DMD.

Ekspertene understreger, at en **multidisciplinær indsats** med deltagelse af mange forskellige fagfolk giver den bedste behandling af DMD, og at indsatsen skal koordineres af en læge eller en anden sundhedsperson. Da alle mennesker er forskellige, bør personen med DMD og hans familie have en **aktiv tilknytning til en medicinsk fagperson**, som har påtaget sig at koordinere og individualisere den kliniske behandling.

Hæftet indeholder de oplysninger, der er nødvendige for at kunne deltage effektivt i denne proces. Den læge eller medicinske fagperson, som koordinerer behandlingen, skal være opmærksom på alle de potentielle problemer, der kan opstå ved DMD, vide hvilke tiltag, der er grundlæggende for en god behandling, samt kunne hente rådgivning fra forskellige specialister. Der vil blive lagt vægt på forskellige tiltag afhængigt af, hvor i forløbet man er. Hæftet guider dig igennem DMD-behandlingens forskellige temaer og faser (figur 1). Det er ikke nødvendigt, at alle specialister deltager på alle stadier i forløbet, men det er vigtigt, at de er tilgængelige, og at den koordinerende person har opbakning fra alle de forskellige specialister.

## 2. SÅDAN ANVENDS GUIDEN

Guiden indeholder mange informationer og kan anvendes på to forskellige måder. Nogle familier foretrækker at koncentrere sig om det stadie af DMD, som deres barn aktuelt befinder sig på. Andre vil gerne vide så meget som muligt om alle aspekter af DMD fra begyndelsen.

I dette afsnit og i Figur 1 kan du læse, hvad eksperterne siger om de forskellige stadier af DMD, og hvordan behovet for rehabilitering ændrer sig med tiden. Hvis man ønsker at gå direkte til de dele af guiden, som er relevante lige nu, er guiden nem at overskue. I slutningen af guiden er der to afsnit, som kan være gode at bruge som en nem reference. De handler om, hvad man skal huske i forbindelse med planlagt operation og hvad man skal tage hensyn til i tilfælde af akut hjælp. Vi har farvekodet de forskellige afsnit, så de passer til farverne i figuren. I slutningen af hæftet er der en liste over svære ord i teksten eller ord, som behandlerteamet måske bruger.

*"Dette er en guide til de 'medicinske' aspekter af DMD, men husk altid, at den medicinske side ikke kan stå alene. Hensigten er at minimere de medicinske problemer, så jeres søn kan fortsætte med at leve sit liv, og I kan fortsætte med at være en familie. Husk også på, at de fleste drenge med Duchenne er glade børn, og at de fleste familier klarer sig rigtigt godt, når de er kommet sig over det første shock, efter diagnosen er stillet.*

**Elizabeth Vroom, United Parent Projects Muscular Dystrophy**

### DMD TRIN FOR TRIN (Figur 1)

DMD er en sygdom, der ændrer sig med alderen. Læger og andre behandlere vælger ofte at inddеле sygdomsforløbet i en række nøglestadier, som de bruger som vejledende for deres anbefalinger, selv om disse stadier kan være en lidt kunstig afgrænsning. De kan dog stadig bruges som en guide til de tiltag, der anbefales på det pågældende tidspunkt og give jer en ide om, hvad I kan forvente af behandlerteamet i denne fase.

#### Præsymptomatisk

De fleste drenge med DMD bliver ikke diagnosticeret i den **PRÆSYMPTOMATISKE** fase, medmindre sygdommen i forvejen findes i familien, eller der tages blodprøver af andre grunde. Der kan være forsinket gang eller tale, men det er ofte så lidt, at det ikke på dette tidspunkt bliver opdaget eller giver anledning til bekymring.

#### Tidlig gangfase

I den **TIDLIGE GANGFASE** udviser drengene symptomer, der typisk betragtes som "klassiske" tegn på DMD, fx Gowers manøvre (som betyder, at de kommer op at stå ved at støtte med hænderne på lårene), en vraltende gang samt tågang. De kan stadig gå på trapper, men typisk på den måde, at de sætter det ene ben op til det andet i stedet for at gå fod over fod.

Disse to tidlige faser ses på det tidspunkt, hvor arbejdet med at stille en diagnose sandsynligvis er gået i gang (Afsnit 3).

**DIAGNOSE:** Det anbefales, at der udføres en række særlige undersøgelser af en blodprøve, som kan påvise en ændring i arveanlægget (dna'et eller en såkaldt genetisk mutation), som er årsagen til DMD. Det kan være nødvendigt at få en specialist til at vurdere undersøgelsesresultaterne og drøfte, hvordan resultatet får betydning for både jeres søn og andre familiemedlemmer.

**LÆRING OG ADFÆRD:** Drenge med DMD har en større risiko for at få problemer på dette område. Nogle problemer skyldes at den genetiske mutation ved DMD også indvirker på hjernen, andre skyldes fysiske begrænsninger. Visse medicinske præparater som fx steroider kan også spille ind. Det er vigtigt, at familien får den rigtige støtte og rådgivning om indlæringsproblemer og adfærdsvanskeligheder (Afsnit 10).

**FYSIOTERAPI:** En henvisning til et fysioterapeutisk team (Afsnit 5) i denne tidlige fase betyder, at drengen gradvist kan introduceres til en række øvelser, der holder musklerne smidige og forhindrer eller minimerer stramninger omkring leddene. Fysioterapeuterne kan også rådgive om, hvilke øvelser der med fordel kan udføres i skolen for at fastholde drengens deltagelse i daglige aktiviteter.

**STEROIDER:** Dette er et godt tidspunkt at blive informeret om, hvilke muligheder der findes, fx steroider (Afsnit 4), når drengens kurve for opnåelse af motoriske færdigheder begynder at flade ud. Hvis man planlægger at få

behandling med steroider er det vigtigt at sikre, at drengen har fået alle sine vaccinationer, og finde ud af, hvilke bivirkninger man kan forvente eller minimere. Det kan fx blive nødvendigt med vægtkontrol.

**HJERTE- OG VEJRTRÆKNINGSMUSKULATUR:** Typisk vil der ikke være problemer med hjerte- og vejrtrækningsmuskulaturen i denne fase, men dette bør alligevel tjekkes i forbindelse med de regelmæssige kontroller på hospitalet, for at man kan få et udgangspunkt for at følge udviklingen. Kontrol af hjertet anbefales fra diagnostidspunktet til drengen er 10 år og derefter med hyppigere intervaller. Det er også vigtigt, at drengen er vaccineret mod pneumokokker og influenza (Afsnit 7).

### Den sene gangfase

I den SENE GANGFASE bliver det sværere og sværere at gå, gå på trapper og komme op fra gulvet.

**INDLÆRING OG ADFÆRD:** Det er fortsat nødvendigt med professional støtte i forbindelse med indlærings- og adfærdsproblemer, ligesom det kan blive nødvendigt med professionel hjælp til at håndtere tabet af gangevnen (Afsnit 10).

**FYSIOTERAPI:** Rehabiliteringsindsatsen fokuserer fortsat på drengens bevægelighed og evne til at klare sig selv (Afsnit 5). Hvis der er problemer med stramme led og muskler, som ikke længere kan afhjælpes med fysioterapi, kan det blive nødvendigt at konsultere en ortopædkirurg. Det er vigtigt for drengens fortsatte komfort og evne til at klare sig selv, at han har en kørestol med tilpasset sæde og ryg.

**STEROIDER:** I denne fase er det vigtigt løbende at evaluere steroidbehandlingen i forhold til det specielle behandlingsregime og den anvendte dosis (Afsnit 4) og at være opmærksom på eventuelle bivirkninger. Det er ligeledes vigtigt at måle styrke og fysiske færdigheder to gange årligt. Vægten bør løbende kontrolleres med særlig fokus på under- og overvægt, og der skal sættes ind for at løse eventuelle problemer (Afsnit 9).

**HJERTE OG VEJRTRÆKNINGSMUSKULATUR:** Der er stadig kun en ringe risiko for vejrtræknings- og hjerteproblemer (se henholdsvis Afsnit 7 og 8), men løbende kontrol af hjerte- og vejrtrækningsmuskulatur er nødvendig. Ekkokardiogram og andre testtyper bør udføres årligt fra 10-års alderen. Hvis der observeres ændringer i ekkokardiogrammet vil lægen anbefale den nødvendige behandling.

### Lige efter ophør af gang

LIGE EFTER AT DRENGEN ER OPHØRT MED AT GÅ har han brug for en kørestol. I begyndelsen kan han måske selv køre stolen, og typisk vil hans siddestilling stadig være god. (Afsnit 5).

**LÆRING OG ADFÆRD:** På trods af sygdommens eller symptomernes fremadskriden er det vigtigt at have øget fokus på drengens evne til at klare sig selv og opmuntre ham til at deltage i skole- og fritidsaktiviteter på lige fod med andre i hele den tidlige ungdomsfase.

**FYSIOTERAPI:** Det bliver vigtigt at være særlig opmærksom på stramninger i skuldre, albuer, håndled og fingre og der bliver behov for ståstøtteudstyr, så jeres søn kan bevare sin ståfunktion. Med den udbredte brug af steroider ses skævhed i rygsøjlen (skoliose) ikke så hyppigt, men det er stadig vigtigt at være opmærksom på ryggen efter at drengen er ophørt med at gå. I nogle tilfælde kan en skoliose forværres temmelig hurtigt, ofte i løbet af nogle måneder (Afsnit 6). Det kan blive nødvendigt at rådføre sig med en ortopædkirurg i forbindelse med problemer med fodstillingen, der kan give smerter og begrænse brug af fodtøj.

**STEROIDER:** Opretholdelse af steroidbehandlingen er stadig en vigtig del af rehabiliteringen i denne fase (Afsnit 4), uanset om den er påbegyndt tidligere og fortsat ind i denne fase, eller om den lige er påbegyndt.

**HJERTE OG VEJRTRÆKNINGSMUSKULATUR:** Det er stadig vigtigt at kontrollere hjertefunktionen med årlige intervaller, og en forværring skal behandles omgående (Afsnit 8). Efter tabet af evnen til at gå vil der sandsynligvis være en begyndende forværring af vejrtrækningsfunktionen, og der bør iværksættes en række særligt tilrettelagte foranstaltninger for at hjælpe med vejrtrækningen, ligesom hostestøtte også bør introduceres (Afsnit 7).

## Kørestolsfasen

I KØRESTOLSFASEN bliver det tiltagende svært at vedligeholde fysiske færdigheder i overkroppen og bevare en god siddestilling, og der kan lettere opstå komplikationer.

**FYSIOTERAPI \*OG ERGOTERAPI:** Det er vigtigt at tale med terapeuten om, hvilken type udstyr, der gør det lettest for drengen at klare sig selv og deltage i aktiviteter med jævnaldrende. Det kan også blive nødvendigt med justeringer i forhold til hjælp med at spise, drikke, gå på toilettet, komme i seng og vende sig i sengen.

**STEROIDER:** Steroidbehandling samt ernæring og vægtkontrol bør evalueres og drøftes med behandlerteamet.

**HJERTE OG VEJRTRÆKNINGSMUSKULATUR:** Det anbefales, at hjerte- og lungefunktionen kontrolleres to gange om året, og det kan blive nødvendigt at gennemføre mere intensive undersøgelser og tiltag.

Mange unge mænd med DMD lever et rigt og tilfredsstillende liv. Det er vigtigt på forhånd at lægge en plan for, hvordan man som voksen kan få et uafhængigt liv med den nødvendige hjælp og alle de muligheder og udfordringer, det medfører.

**De følgende afsnit handler om de ti forskellige indsatsområder for DMD, som er beskrevet i Figur 1.**

| <b>Fase 1:</b><br><b>PRÆSYMPTOMATISK</b><br>Diagnosen kan være stillet i denne fase, enten ved tilfældig opdagelse af forhøjet CK-værdi eller på baggrund af DMD i familien<br>Kan udvise forsinket udvikling, men ingen gangforstyrrelser                    | <b>Fase 2:</b><br><b>TIDLIG GÅENDE FASE</b><br>Gowers manøvre<br>Vraltende gang<br>Evt. tågang<br>Kan gå på trapper   | <b>Fase 3:</b><br><b>SENE GANGFASE</b><br>Tiltagende gangbesvær<br>Er ved at miste evnen til at gå på trapper og rejse sig fra gulvet  | <b>Fase 4:</b><br><b>LIGE EFTER OPHØR AF GANG</b><br>Er måske i stand til selv at køre manuel stol<br>Sidder op uden støtte<br>Kan udvikle skoliose                               | <b>Fase 5:</b><br><b>KØRESTOLSFASEN</b><br>Kan stadig bevæge armene, men kan have brug for støtte, også til at sidde oprejst |                      |
|---|---|--|---|--|----------------------|
| Kræver diagnostisk udredning og genetisk rådgivning   |   | Er sandsynligvis diagnosticeret på dette stadium, medmindre dette er forsinket af andre årsager (fx. andre sygdomme)   |   | <b>DIAGNOSE</b>  |                      |
| Planlægning af hjælp i forbindelse med fremtidige behov<br>Sikre at alle vaccinationer er foretaget   | Løbende vurdering af, at sygdommen forløber som forventet i forhold til fortolkningen af de diagnostiske prøver.<br>Evaluering af funktion, styrke og bevægelseslag mindst hvert halve år for at bestemme sygdomsfasen og dermed behovet for behandling med steroider, løbende forvaltning af steroidregimet og behandling af bivirkninger. |  |   | <b>NEUROMUSKULÆR BEHANDLING</b>  |                      |
| Uddannelse og støtte<br>Forebyggende behandling til vedligeholdelse af ledbevægelighed /minimere kontrakturer<br>Tilskyndelse til træning/aktiviteter<br>Støtte til deltagelse i fysiske og sociale aktiviteter<br>Tilvejebringelse af relevante hjælpemidler |   | Hidtidige tiltag fortsættes<br>Tilvejebringelse af egnet kørestol og siddeanordninger samt hjælpemidler og tilretninger for at opnå maksimal uafhængighed i de daglige aktiviteter   |   | <b>REHABILITERING</b>  |                      |
| Ortopædkirurgi er sjældent nødvendig  |   | Overveje muligheder for kirurgisk korrektion af kontrakturer i Achillesener i visse situationer  | Regelmæssig kontrol for skoliose:<br>Behandling med stivgørende rygoperation i bestemte situationer<br>Mulig behandling med fodkapsler for at opnå korrekt fodstilling i kørestol | <b>ORTOPÆDISK BEHANDLING</b>   |                      |
| Normal vejrtrækningevne<br>Sikre, at det normale vaccinationsprogram følges, herunder vaccination mod influenza og lungebetændelse  | Minimal risiko for vejrtrækningsproblemer<br>Løbende kontrol af lungefunktion   |  | Øget risiko for påvirket vejrtrækning<br>Bør udløse henvisning til respiratorisk kontrol  | Øget risiko for nedsat vejrtrækning<br>Bør udløse respiratorisk undersøgelse og kontrol                                      | <b>LUNGEFUNKTION</b> |
| Ekkokardiogram på diagnosetidspunktet eller ved 6-års alderen   | Maksimalt 24 måneder mellem undersøgelserne indtil det fyldte 10 år og derefter hvert år  | Samme kontrol som for den yngre gruppe<br>Øget risiko for hjerteproblemer med alderen. Kræver behandling, selv hvis der ikke er kliniske symptomer.<br>Ved svækkelse af hjertefunktionen anvendes de almindelige behandlingsformer |   | <b>HJERTEFUNKTION</b>  |                      |
| Observation af om vægtøgningen er alderssvarende<br>Vurdering af kosten ved over-/undervægt   |   |  | Opmærksomhed på mulig synkebesvær   | <b>MAVE/TARM-FUNKTION</b>  |                      |
| Støtte til familien/tidlig vurdering/indsats i forhold til udvikling, læring og adfærd  | Vurdering/indsats i forbindelse med læring, adfærd og håndtering af psykiske problemer<br>Støtte til at klare sig selv og udvikling af sociale kompetencer  |  | Planlægning af overgang til voksenalder   | <b>PSYKOLOGISK BEHANDLING</b>  |                      |

**Figur 1.** Indsatsområder på de forskellige stadier af DMD

### 3. DIAGNOSE

#### BEHANDLING PÅ DIAGNOSETIDSPUNKTET

Hvis din læge har mistanke om muskelsvind f.eks DMD, er det meget vigtigt at få fastlagt den præcise diagnose. Med en præcis diagnose kan familien informeres om DMD's generelle sygdomsforløb, tilbydes genetisk rådgivning og oplyses om behandlingsmuligheder. Ligeledes kan man starte på den rigtige behandling og give familien den nødvendige støtte og uddannelse. Ideelt set bør diagnosen stilles af en læge, som er specialist i neuromuskulære sygdomme, og som kan vurdere barnet klinisk og iværksætte og fortolke de relevante undersøgelser. Efter diagnosen er stillet vil opfølgning med familien ofte blive suppleret med genetisk rådgivning.

#### HVORNÅR SKAL MAN FÅ MISTANKE OM DMD

Den første mistanke opstår typisk på baggrund af et af følgende tre tegn (selv om der ikke er andre tilfælde af DMD i familien):

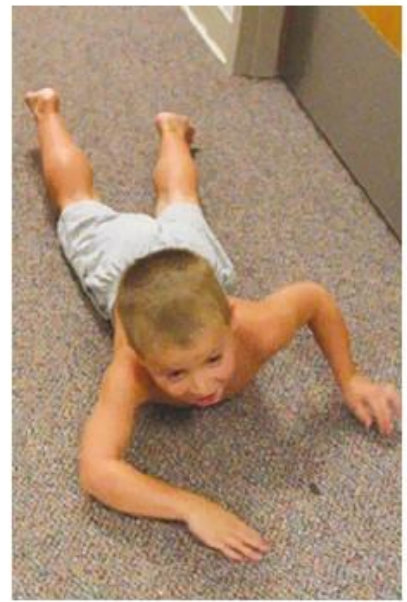
- Problemer med musklernes funktion. Det er ofte et familiemedlem, som bemærker, at der er noget galt. Drengene, som har DMD går senere end andre drenge på samme alder. Deres lægmuskler er forstørrede, og de har besvær med at løbe, hoppe eller gå på trapper. De falder nemt og kan have tendens til at gå på tæer. De kan også have forsinket tale. Et af de klassiske tegn på DMD er det, som kaldes en Gowers manøvre, hvor drengen bliver nødt til at bruge hænder og arme til at "kravle" op ad lårene for at komme i opretstående stilling. Dette sker som følge af svaghed i hofter og lårmuskler (se Figur 2).
- Høje koncentrationer af muskelproteinet kreatinkinase (CK) i en blodprøve. En høj CK-værdi bør udløse en omgående henvisning til en neuromuskulær specialist, som kan bekræfte diagnosen. Høje CK-værdier ses også hos personer med andre muskelsygdomme, og en høj CK-værdi kan derfor ikke i sig selv bekræfte diagnosen DMD.
- Høje koncentrationer af "leverenzymerne" ASAT og ALAT i en blodprøve. Høje koncentrationer af disse enzymer i blodet forbindes ofte med leversygdomme, men muskeldystrofier kan også være skyld i denne forøgelse. Uventet høje koncentrationer af disse enzymer, som ikke er opstået af andre årsager, bør give mistanke om, at CK-værdien også vil være høj og dermed, at der kan være tale om en muskeldystrofi-diagnose. Leverbiopsi anbefales ikke.
- Drengene med DMD er ofte forsinkede i deres taleudvikling, og nogle gange er dette det første symptom, man bliver opmærksom på (se Afsnit 10).

#### BEKRÆFTELSE AF DIAGNOSEN DMD

DMD er en genetisk sygdom, som skyldes en mutation eller ændring i dna'et for et gen kaldet dystrofin- eller DMD-genet. Diagnosen bekræftes ved en genetisk undersøgelse, normalt i form af en blodprøve, men der kan også være andre former for undersøgelser. Kasse 1 indeholder baggrundsinformation om genetiske undersøgelser.

#### Vigtigt at huske:

1. *At få en diagnose er et vigtigt skridt til at I sammen med lægen kan lægge en plan for jeres søns rehabilitering.*
2. *Læger kan ikke stille diagnosen DMD udelukkende på baggrund af en CK-test. Hvis jeres søn har forhøjet CK-værdi, kan lægen bekræfte diagnosen ved hjælp af en genetisk undersøgelse.*
3. *I ER IKKE ALENE. Bed lægen svare på alle de spørgsmål, I måtte have, og bliv henvist til en genetisk rådgiver.*
4. *På dette tidspunkt kan det være en god hjælp at have kontakt til en støttegruppe eller patientforening. I kan finde en liste over disse på [www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations](http://www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations).*



*Figure 2. Gowers' Manoeuvre.*

## UNDERSØGELSERNE

### 1) GENETISK UNDERSØGELSE

Diagnosen DMD bør altid bekræftes genetisk, også selv om den allerede er bekræftet ved en muskelbiopsi. Forskellige genetiske undersøgelser kan give specifikke og mere detaljerede oplysninger om ændringen i dna'et eller mutationen. Det er vigtigt, at diagnosen bekræftes genetisk af flere grunde. Man kan vurdere, om drengen er egnet til at deltage i en række mutationspecifikke kliniske studier. Kendskab til mutationen kan ligeledes gøre det muligt for familien at tage beslutninger om fosterdiagnostik og fremtidige graviditeter.

**Når man kender den nøjagtige mutation eller dna-ændring i dystrofingenet, skal moderen tilbydes genetisk undersøgelse for at afklare, om hun er bærer af sygdommen. Denne information er vigtig for andre kvindelige familiemedlemmer på mødrene side (søstre, døtre, mostre, kusiner), fordi de også kan være bærere.**

Genetiske undersøgelser og en henvisning til genetisk rådgivning kan hjælpe familien med at forstå testresultaterne og den mulige indvirkning på andre familiemedlemmer (se Kasse 1).

### 2) MUSKELBIOPSI

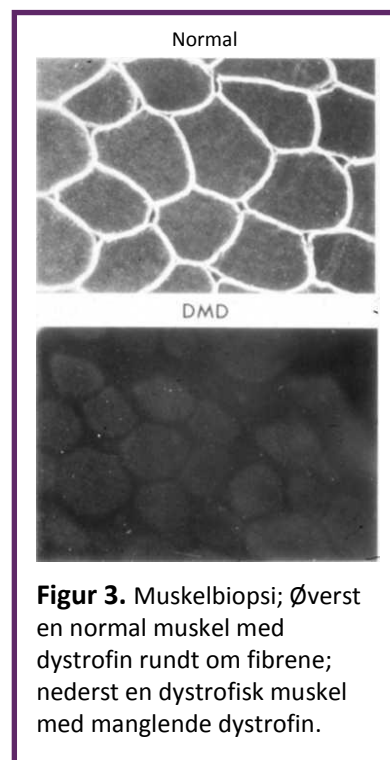
Jeres læge anbefaler måske en muskelbiopsi (hvor man analyserer et lille stykke af musklen). Den genetiske mutation i DMD-genet betyder, at kroppen ikke er i stand til at producere proteinet dystrofin, eller at den ikke producerer nok af det. Analyser af muskelbiopsien kan give information om mængden af dystrofin i muskelcellerne (se Figur 3).

Hvis diagnosen allerede er bekræftet ved genetisk undersøgelse, er det ikke nødvendigt med en muskelbiopsi. Nogle steder stilles diagnosen først på baggrund af en muskelbiopsi, men herefter er det stadig vigtigt med en genetisk undersøgelse for at kunne bestemme den nøjagtige ændring i dna'et eller den genetiske mutation, der forårsager DMD.

Der foretages normalt to typer test på en muskelbiopsi, nemlig immunocytokemi og immunoblotting for dystrofin. Disse test foretages for at bestemme forekomsten af eller manglen på dystrofin, hvorved det bliver muligt at skelne mellem DMD og en mildere form af sygdommen, Beckers muskeldystrofi (BMD).

### 3) ANDRE UNDERSØGELSER

Før i tiden anvendtes undersøgelsesmetoder som elektromyografi (EMG) og nerveledningsundersøgelser (nåleteknik) til at vurdere et barn, som var under mistanke for en neuromuskulær sygdom. Eksperterne er dog enige om, at disse undersøgelser IKKE er egnede eller nødvendige for at stille diagnosen DMD.



**Figur 3.** Muskelbiopsi; Øverst en normal muskel med dystrofin rundt om fibre; nederst en dystrofisk muskel med manglende dystrofin.

## Kasse 1. Vigtigheden af genetisk verificering

### GENETISK RÅDGIVNING OG BÆRERTEST:

- Nogle gange opstår den genetiske mutation, der forårsager DMD hos drenge, ved et tilfælde. Dette betegnes som en spontan mutation. I andre tilfælde er den blevet givet videre af drengens mor.
- Hvis moderen har mutationen siger man, at hun er bærer, og hun kan give den genetiske mutation videre til sine andre børn. De drenge, hun giver den videre til, får sygdommen DMD, mens de piger, hun giver den videre til bliver bærere. Hvis moderen er undersøgt, og man har fundet mutationen hos hende, kan hun beslutninger om fremtidige graviditeter på et informeret grundlag. Hendes kvindelige slægtninge (søstre, mostre, døtre) kan ligeledes blive undersøgt for, om de er bærere og dermed har risiko for at få en dreng med DMD.
- Selv hvis kvinden ikke er bærer, er der en lille risiko i forbindelse med fremtidige graviditeter, da mutationen kan forekomme i hendes æg eller ægceller. Dette kaldes på engelsk "germ line mosaicism".
- En bærer har også en lille risiko for at udvikle dårligt hjerte eller svækkelse af benmusklerne senere i livet. Hvis man kender bærerstatus, kan man lettere identificere risikoen og derved give kvinden den mest hensigtsmæssige rådgivning.
- I bør sættes i forbindelse med en genetisk rådgiver, som kan give en mere detaljeret forklaring på alt dette.

### EGNETHED I FORBINDELSE MED KLINISKE FORSØG:

- Der er en række kliniske forsøg på vej, som er målrettet særlige typer af mutationer. For at forstå hvorfor jeres dreng er egnet eller uegnet til at deltage i disse forsøg, er det nødvendigt med en genetisk test. For at hjælpe lægerne med at finde egnede drenge, bør man lade sig registrere i et patientregister.
- Det vigtigste spørgsmål at få besvaret, er om den udførte gentest er i overensstemmelse med de seneste accepterede standarder, så man kan være sikker på at finde den præcise mutation. Hvis ikke, kan der blive behov for yderligere test. Den præcise mutation er også nødvendig for at blive registreret i et af DMD-registrene. I kan finde flere oplysninger om testtyper, hvordan de udføres, og hvor effektive de er til at spore de mindste detaljer af mutationen, i hoveddokumentet.

I kan finde en liste over nationale patientregistre og få yderligere oplysninger om DMD på [www.treat-nmd.eu/patientregistries](http://www.treat-nmd.eu/patientregistries).

## 4. NEUROMUSCULÆR BEHANDLING – vedligeholdelse af styrke og funktion

### HVILKE VURDERINGER SKAL DER FORETAGES OG HVORFOR

Jeres søn bør ses regelmæssigt af en speciallæge, som kender sygdomsforløbet, og som kan se, hvis der er noget usædvanligt, der skal undersøges nærmere. Dette er vigtigt i forhold til, hvornår der skal tages beslutninger om nye behandlinger og for at foregribe og forhindre eventuelle problemer bedst muligt. Det anbefales, at jeres søn ses af en læge to gange om året og af en fysioterapeut og/eller ergoterapeut ca. hver 4. måned, hvis det er muligt.

Det kan variere, hvilke undersøgelser der anvendes til at følge personer med DMD. Det vigtigste er dog, at personen følges jævnlige, så man kan se virkningen af de forskellige behandlinger. Disse regelmæssige kontroller bør omfatte undersøgelser, som kan være med til at vise, hvordan DMD skrider frem, herunder:

**STYRKE:** Styrke kan måles på mange forskellige måder, for at se om muskelkraften ændrer sig.

**LEDBEVÆGELIGHED:** Dette sker for at kontrollere om personen udvikler kontrakturer eller ledstramninger og for at vejlede om de bedst mulige udstrækningsmetoder eller andre behandlingsformer.

**TEST PÅ TID:** Mange behandlingssteder udfører rutinemæssigt test på tid som fx, hvor lang tid det tager at rejse sig fra gulv, gå en bestemt distance eller gå på trapper. Dette giver vigtig information om, hvordan tilstanden ændrer sig og hvordan behandlingen virker på drengen.

**MOTORISKE FÆRDIGHEDSSKALAER:** Der findes et stort antal skalaer, men jeres kontrolsted bør rutinemæssigt anvende den samme for at følge tilstanden systematisk. Der kan være behov for at anvende forskellige skalaer på forskellige tidspunkter.

**ALMINDELIG DAGLIG LIVSFØRELSE:** Dette gør jeres team i stand til at opdage, hvis der skal sættes ind med ekstra hjælp for at sikre drengens uafhængighed.

### MEDICINSK BEHANDLING AF NEDSAT MUSKELKRAFT

Aktuelt forskes der meget i nye former for medicin til behandling af DMD. I denne guide har eksperterne kun anbefalet behandlinger, der allerede har vist tilstrækkelige resultater. Anbefalingerne vil ændre sig med tiden, når der kommer nye resultater (fx fra kliniske forsøg).

Selv om der forventes et større udbud af behandlingsmuligheder i fremtiden, er der på nuværende tidspunkt kun en type medicin, som eksperterne er enige om at anbefale, nemlig steroidbehandling. En uddybende beskrivelse af steroidbehandling findes senere i dette afsnit, ligesom medicinsk behandling af andre særlige symptomer, fx hjerteproblemer, beskrives senere.

#### Vigtigt at huske:

1. *Fordi jeres søn ikke har dystrofin vil hans muskler gradvist blive svagere.*
2. *Nogle former for træning og udtrætning kan forværre muskelsvækkelsen.*
3. *Lægen kender progressionen af muskelsvaghed og kan hjælpe jeres søn med at blive klar til den næste fase.*
4. *Det er vigtigt for lægen at vide, hvordan jeres søns muskler fungerer, så den rigtige behandling kan påbegyndes så hurtigt som muligt.*

## STEROIDBEHANDLING – TRIN FOR TRIN

Steroider anvendes til mange andre medicinske tilstande, og der er stor erfaring med at anvende dem over hele verden. Der er ingen tvivl om, at behandlingen kan være gavnlig for mange drenge med DMD, men den skal afstemmes med en forebyggende behandling af mulige bivirkninger. Steroidbehandling er vigtigt ved DMD og skal drøftes med familien på et tidligt tidspunkt.

### BASISVIDEN

- **Steroider (også kaldet binyrebarkhormon, glukortikoider eller kortikosteroider) er den eneste type medicin, der er i stand til at forsinke tab af muskelkraft og fysiske færdigheder hos personer med DMD.** Målet med steroidbehandling er at hjælpe barnet til at gå uden støtte i længere tid for at øge barnets deltagelse og minimere problemer med vejrtrækning og hjerte samt ortopædiske problemer. Den kan også mindske risikoen for skoliose (skævhed i rygsøjlen).
- **Forebyggelse og behandling af bivirkninger ved steroider bør sættes i gang TIDLIGT** for at forhindre problemer, og for at sikre at de ikke bliver alvorlige. Bivirkninger ved steroidbehandling kan variere og er beskrevet i Tabel 1.

### Vigtigt at huske:

1. *Steroider er den eneste type medicin, der forhaler svækkelsen af musklerne.*
2. *Fortæl altid læger og andre sundhedspersoner, at jeres søn tager steroider. Det er især vigtigt, hvis han skal opereres eller får en infektion, da steroider kan hæmme immunsystemet.*
3. *Jeres søn bør aldrig afbryde steroidbehandlingen pludseligt.*
4. *Jeres søn skal gå til regelmæssig kontrol hos en læge, som har erfaring med steroidbehandling. Lægen kan fortælle om mulige bivirkninger og om jeres søn har risiko for at udvikle dem.*

### PÅBEGYNDELSE OG OPHØR AF STEROIDBEHANDLING

- **Det optimale tidspunkt for opstart af steroidbehandling er når den motoriske kurve begynder at "flade ud"** – når drengens motoriske færdigheder stopper med at udvikle sig, men heller ikke er begyndt at blive dårligere. Dette sker normalt i 4-6 års alderen. Det anbefales ikke at starte brugen af steroider hos børn, som stadig udvikler motoriske færdigheder, især hvis de er under to år gamle.
- **Det anbefalede nationale vaccinationsprogram skal være udført, inden steroidbehandling påbegyndes, og der skal være vaccineret mod skoldkopper.**
- **Påbegyndelse af steroidbehandling hos drenge/unge mænd med mistet gangfunktion er en individuel beslutning, som bør tages i samråd med en læge under hensyntagen til bivirkninger og eksisterende risikofaktorer.** Mange eksperter anbefaler, at drenge, som var i behandling med steroider, mens de var gående, fortsætter behandlingen efter mistet gangfunktion. Målet hos den ikke-gående person er at bevare kraften i armmusklerne, forsinke udviklingen af skoliose samt nedsætte forringelsen af vejrtræknings- og hjertefunktionen.

### FORSKELLIGE STEROIDREGIMER

En af de ting, der kan skabe forvirring ved DMD, er at forskellige læger og forskellige hospitaler ofte ordinerer forskellige steroidregimer (dosering og hyppighed), hvilket betyder, at I vil blive informeret om forskellige typer medicin og forskellige regimer. Med disse retningslinjer forsøger vi at informere om en effektiv og sikker brug af steroider på baggrund af regelmæssige vurderinger af funktionsevne og bivirkninger (se Kasse 2).

- **Prednison (prednisolon) og deflazacort** er de to typer steroider, der primært bruges ved DMD. **De menes at have samme virkning** og være omtrent lige gode. Der er planlagt en række vigtige forsøg med disse præparater, som skal gøre det lettere for os at forstå og anvende dem i fremtiden.
- Valg af præparat afhænger af, hvad der er tilgængeligt i det pågældende land, omkostninger for familien, måden medicinen tages på og erfaringer med bivirkninger. Prednison har den fordel, at det er billigt og tilgængeligt både som tablet og i flydende form. For nogle personer er Deflazacort måske at foretrække, da der er lidt mindre risiko for at tage på i vægt.

## Kasse 2. Start- og vedligeholdelsesdosis

- **Den anbefalede startdosis prednison er 0,75 mg/kg/dag og ved deflazacort 0,9 mg/kg/dag**, som gives om morgenen. Nogle børn oplever kortvarige adfærdsrelaterede bivirkninger (hyperaktivitet, humørsvingninger) i et par timer efter, at medicinen er givet. For disse børn kan man afhjælpe nogle af problemerne ved i stedet for at give medicinen om eftermiddagen.
- **For gående børn øges dosis normalt, i takt med at barnet vokser, og ind til han vejer 40 kg.** Den maksimale dosis prednison er normalt ca. 30 mg/dag, og ved deflazacort er den 36 mg/dag.
- Ikke-gående teenagere, som er i langtidsbehandling med steroid, vejer som regel mere end 40 kg, og **prednison-dosis pr kg sættes ofte ned til mellem 0,3 og 0,6 mg/kg/dag.** Selv om denne dosis ligger under loftet på ca. 30 mg, har den stadig god virkning.
- Generelt foretrækkes opstart med en daglig dosis steroid frem for alternative regimer. Resultater fra pågående og fremtidige undersøgelser vil måske ændre disse anbefalinger.
- Fastsættelsen af en vedligeholdelsesdosis er en balance mellem barnets vækst, hvor god respons der er på steroidbehandlingen og byrden af bivirkninger. Derfor bør man i forbindelse med alle kontrolbesøg evaluere dosis på baggrund af testresultater, og om personen er i stand til håndtere og tolerere evt. bivirkninger.
- **Ved drenge, som får en forholdsvis lav dosis steroid (mindre end startdosis pr. kg kropsvægt) og som begynder at miste funktioner, er det nødvendigt at overveje en "funktionel redningsjustering".** Steroiddosis øges, til den når målsætningen og derefter evalueres der for evt. gunstige virkninger i ca. to til tre måneder.
- **Der er ingen konsensus om, hvad den optimale steroiddosis er, hvis behandling påbegyndes hos ikke-gående personer.** Endvidere kender man heller ikke effekten af, hvor effektiv steroidbehandlingen er i forhold til forebyggelse af skoliose eller stabilisering af hjerte- og vejrtrækningsfunktion. Denne problemstilling kræver nærmere undersøgelse.

## STEROIDBEHANDLING OG BIVIRKNINGER (Kasse 3 og 4 samt Tabel 1)

Det er vigtigt, at følge evt. bivirkninger nøje, når en dreng er startet i langvarig steroidbehandling. Selv om steroidbehandling på nuværende tidspunkt er grundpillen i medicinsk behandling af DMD, bør den ikke påbegyndes uden tilbundsgående undersøgelser og rådgivning og kun fra læger med den fornødne ekspertise.

### Kasse 3. Administration af steroidpræparatet

**En reduktion i dosis på ca. 1/4 - 1/3 anbefales, hvis der opstår bivirkninger, som ikke tåles eller kan behandles.** Efter en måned vurderes det, om der er opnået kontrol med bivirkningerne – telefonisk eller ved konsultation hos lægen.

- Hvis det daglige doseringsskema resulterer i **bivirkninger, som ikke tåles eller kan behandles, og som ikke bedres, når dosis sættes ned, bør man skifte til et alternativt regime.**
- **Man skal aldrig afbryde steroidbehandlingen, hvis bivirkningerne IKKE tåles eller IKKE kan behandles, før dosis er forsøgt reduceret en gang, eller et alternativt regime er forsøgt.** Denne anbefaling gælder for både gående og ikke-gående personer.
- Hvis justeringer af steroiddosis og/eller behandlingsregime ikke har den ønskede effekt på bivirkningerne, er det nødvendigt at afbryde steroidbehandlingen. En sådan beslutning skal bero på en individuel vurdering i samråd med barnet og familien. **Steroidbehandling må aldrig afbrydes pludseligt.**

#### Kasse 4. Andre typer medicin og kosttilskud

Ekspertene har set på en lang række andre præparater og tilskud, som i nogle tilfælde er blevet anvendt i behandlingen af DMD. Ved at gennemgå de publicerede data om præparaterne har de vurderet, om der er tilstrækkelig bevis for, at de er sikre og effektive nok til at kunne anbefales.

Ekspertene har konkluderet følgende:

- Brugen af **oxandrolon**, som er et anabolsk steroid, **anbefales ikke**.
- Sikkerhed i brugen af Botox er ikke undersøgt i forbindelse med, om præparatet kan forhindre kontrakturer hos personer med DMD, og anbefales ikke.
- Der er ingenting, der taler for systematisk brug af kreatin. En randomiseret, kontrolleret undersøgelse af kreatin ved DMD viste ingen klare fordele. Hvis en person tager kreatin og viser tegn på nyreproblemer, er det nødvendigt at afbryde behandlingen med dette tilskud.
- Andre tilskud eller præparater, der nogle gange anvendes i behandlingen af DMD, kan **ikke** anbefales på dette tidspunkt, herunder coenzym Q10, carnitin, aminosyrer (glutamin, arginine), anti-inflammatoriske midler/antioxidanter (fiskeolie, E-vitamin, grøn te-ekstrakt, pentoxifyllin), og andre præparater, herunder urteekstrakter og botaniske ekstrakter. Ekspertene har konkluderet, at der i litteraturen ikke findes tilstrækkelig bevis for deres virkning.
- Ekspertene er enige om, at det er nødvendigt med mere forskning på dette område. De opfordrer til, at familierne aktivt deltager i forskningsrelaterede aktiviteter såsom patientregistre og kliniske studier.

**Steroider er den eneste type medicin, som eksperterne er enige om at anbefale.** Selv om anvendelsen af nogle af de præparater, der omtales i Kasse 4, er udbredt, er der ikke tilstrækkeligt bevis for om de virker. Det er vigtigt at drøfte alle former for medicin med jeres læge, inden I beslutter jer for enten at begynde eller stoppe med den.

Tablet 1 (på næste side) opsummerer de væsentligste bivirkninger ved steroidbehandling, man bør være opmærksom på, samt hvordan de kan afhjælpes. I forbindelse med vedligeholdelse eller forøgelse af dosis bør der tages hensyn til reaktion på behandlingen, vægt og vækst, om der er bivirkninger, og om de kan afhjælpes.

**Table 1. Sidevirkninger ved steroider: Anbefalet kontrol og intervention**

Nedenfor ses en liste over nogle af de mest almindelige bivirkninger ved højdosis-steroidbehandling hos børn i voksenalderen. Det er vigtigt at være opmærksom på, at forskellige personer reagerer forskelligt på steroidbehandling. Nøglen til vellykket steroidbehandling er at være opmærksom på eventuelle bivirkninger og om muligt at forebygge dem. Det er nødvendigt at reducere dosis, hvis bivirkningerne ikke kan behandles eller ikke tolereres. Hvis dette ikke giver det ønskede resultat, bør man reducere dosis yderligere eller skifte til et andet doseringsregime, inden man beslutter sig til helt at stoppe behandlingen.

| <b>Bivirkninger</b>                            | <b>Kommentar og anbefalet kontrol</b>  | <b>Hvad I bør overveje, og hvad I kan tale med jeres læge om</b>   |
|--|--|--|
| Generelt og kosmetisk<br>Vægtøgning<br>Fedme   | Der bør gives kostvejledning til alle familier inden opstart af steroidbehandling. Der bør advares om, at steroider øger appetitten. | Det er vigtigt, at hele familien spiser fornuftigt for at forhindre kraftig vægtstigning. Søg rådgivning for hele familien om kost og ernæring.  |
| Cushingoide træk (fuldmåneansigt)              | Rundt ansigt og runde kinder, som bliver mere fyldige med tiden.   | Særlig opmærksomhed på kosten og reduktion af sukker- og saltindtaget modvirker vægtøgning og kan måske minimere de cushingoide træk.  |
| Overdreven vækst af kropsbehåring (hirsutisme) | Klinisk undersøgelse.  | Dette er normalt ikke så alvorligt, at det kræver ændring i medicinering.  |
| Akne, ringorm, vorter                          | Ses mest hos teenagere.  | Brug særlige præparater (lokalt). Se tiden an, inden steroidbehandling ændres, medmindre drengen er følelsesmæssigt påvirket.  |
| Væksthæmning                                   | Kontroller højden mindst hver 6. måned. (Selv uden steroidbehandling er lav vækst almindelig ved DMD).                               | Spørg jeres søn, om han er bekymret for sin korte statur. Hvis det er tilfældet, bør I konsultere lægen med henblik på kontrol af væksthormon.   |
| Forsinket pubertet                             | Hold øje med udviklingen.<br><br>Undersøg, om der er tilfælde af forsinket seksuel modenhed i familien.                              | Tal med jeres søn om puberteten. Spørg, om han er bekymret for evt. forsinket pubertet.<br><br>Tal med lægen om at få en vurdering af hormonbilledet, hvis I eller jeres søn er bekymrede. |

|  |   |   |
|--|---|---|
| <p>Negativ ændring af adfærd</p> <p>(Der findes meget mere information om adfærd i afsnit 10 i dette hæfte.)</p> | <p>Definer evt. problemer i forhold til humør, temperament og ADHD ved behandlingsstart. Vær opmærksom på, at disse problemer ofte midlertidigt forværres i de første seks uger af steroidbehandlingen.</p>   | <p>Overvej om evt. problemer bør behandles, inden steroidbehandling påbegyndes, fx rådgivning eller medicinsk behandling af ADHD.</p> <p>Det kan hjælpe at tage medicinen senere på dagen – dette bør drøftes med lægen, som også kan henvise til behandling af adfærdsproblemer.</p>   |
| <p>Immun-/adrenal-undertrykkende behandling</p>  | <p>Vær opmærksom på, at der er risiko for alvorlig infektion, og at selv mindre infektioner derfor bør undersøges omgående.</p> <p>Oplys alle sundhedspersoner om, at barnet er i steroidbehandling, og hav altid et kort med information om behandlingen på jer.</p> <p>Sørg for, at steroidbehandlingen ikke ophører pludseligt.</p> <p>Det er yderst vigtigt, at personer i permanent steroidbehandling ikke undlader at tage deres dosis i mere end 24 timer, især ikke hvis de samtidig føler sig utilpas.</p> | <p>Få jeres barn vaccineret mod skoldkopper, inden steroidbehandling påbegyndes. Hvis ikke bør I søge lægehjælp, hvis barnet har været i kontakt med personer smittet med skoldkopper.</p> <p>Hvis der lokalt er problemer med tuberkulose, kan der måske være behov for særlig kontrol.</p> <p>Tal med jeres læge om, hvordan I klarer jer, hvis der er en pause i steroidbehandlingen, fx erstatte med et lignende prednison-præparat, hvis deflazacort ikke er tilgængeligt i en periode, eller om I måske får brug for intravenøs (IV) behandling i forbindelse med sygdom eller faste.</p> <p>Drøft brugen af en intravenøs "stressdosis" methylprednisolon i forbindelse med operation eller alvorlig sygdom.</p> <p>Giv IV-behandling ved faste.</p> |
| <p>Hypertension</p> <p>(forhøjet blodtryk)</p>   | <p>Få målt blodtrykket ved hvert kontrolbesøg.</p>  | <p>Ved forhøjet blodtryk kan et reduceret indtag af salt samt vægtreduktion være de første skridt til at afhjælpe problemet.</p> <p>Hvis dette ikke har nogen positiv effekt, kan lægen overveje ACE-hæmmere eller betablokkere.</p>  |
| <p>Glukoseintolerans</p>   | <p>Test urinen for glukose/sukker med urinstix ved hvert</p>  | <p>Det kan blive nødvendigt med blodprøve, hvis urinprøven er</p>   |

|   |   |  |
|---|---|--|
|   | <p>kontrolbesøg.</p> <p>Spørg til øget vandladning eller øget tørst.</p>  | <p>positiv.</p>  |
| <p>Irritation af mavens slimhinde / sure opstød</p>   | <p>Vær opmærksom på symptomer på sure opstød (halsbrand).</p>   | <p>Undgå ikke-steroide antiinflammatoriske lægemidler (NSAID) såsom aspirin, ibuprofen og naproxen.</p> <p>Medicin og antacid (syreneutraliserende midler) kan anvendes, hvis der er symptomer.</p>  |
| <p>Mavesår</p>  | <p>Oplys om symptomer på mavesmerter, da dette kan være tegn på, at mavens slimhinde er beskadiget.</p> <p>Afføringen kan undersøges for blod, hvis drengen tidligere har vist tegn på blodmangel.</p>  | <p>Undgå NSAID (aspirin, ibuprofen, naproxen).</p> <p>Medicin og antacid kan anvendes, hvis der er symptomer.</p> <p>Konsulter en specialist i mave-tarmsygdomme.</p>  |
| <p>Grå stær</p>   | <p>Årlig øjenundersøgelse</p>   | <p>Overvej skift fra deflazacort til prednison, hvis den grå stær begynder at påvirke synet.</p> <p>Konsulter en øjenlæge.</p> <p>Det er ikke nødvendigt at behandle for grå stær, medmindre den rammer synet.</p>   |
| <p>Afkalkning af knogler og risiko for knoglebrud</p>   | <p>Der skal optages udførlig sygehistorie (anamnese) ved brud.</p> <p>Årlig DEXA-scanning for at følge knogletætheden.</p> <p>Årlig blodprøve for indhold af D-vitamin (helst sidst på vinteren) og tilskud af D3-vitamin, hvis indholdet er lavt.</p> <p>En diætist evaluerer dosis af calcium og D-vitamin.</p> | <p>Der kan blive behov for tilskud af D-vitamin afhængigt af indhold i blodet. Kontroller indholdet af D-vitamin igen efter tre måneders behandling.</p> <p>Vægtbærende aktiviteter kan være gavnlige.</p> <p>Sørg for, at kosten indeholder godt med calcium. Hvis ikke kan det blive nødvendigt med kosttilskud.</p> |
| <p>Myoglobinuri</p> <p>(Urinen er cola-farvet, da den indeholder nedbrudt muskelprotein. Der bør testes for dette.)</p> | <p>Kontroller, om urinen har unormal farve efter træning – urinprøve.</p>   | <p>Undgå energisk og eksentrisk træning såsom at løbe ned ad bakke eller hoppe på trampolin.</p> <p>Det er vigtigt at indtage meget væske. Hvis tilstanden fortsætter, bør nyrerne undersøges.</p>   |

## **5. FYSIOTERAPI OG ERGOTERAPI**

Personer med DMD har behov for forskellige typer rehabilitering livet igennem. Meget af denne udføres af fysio- og ergoterapeuter, men der kan også blive behov for at involvere andre fagpersoner såsom rehabiliteringsspecialister, bandagister, leverandører af kørestole og andre stole samt ortopædkirurger.

**Behandling af muskelstramninger og ledkontrakturer er et væsentligt led i rehabiliteringen.**

**Formålet med udstrækning af musklerne er at bevare funktion og velbefindende. Udstrækningsprogrammet udføres under vejledning af en fysioterapeut og skal blive en del af familiens daglige rutine.**

Der er mange faktorer ved DMD, der medvirker til, at leddene har tendens til at strammes, fx at musklerne bliver mindre elastiske pga. begrænset brug eller pga. af forkert stilling, eller fordi musklerne rundt om et led er ude af balance (en er stærkere end en anden). Det er vigtigt at vedligeholde en god bevægelighed og god balance omkring de forskellige led. Dette hjælper med at bevare den bedst mulige funktion og forhindre udvikling af permanente deformiteter og trykgener.

### **Kasse 5. Behandling af muskelstramninger og ledkontrakturer**

- I forbindelse med behandling af ledkontrakturer er jeres fysioterapeut nøglepersonen. Den bedste behandling opnås ved, at den lokale fysioterapeut samarbejder med en specialiseret fysioterapeut ca. hver 4. måned. Udstrækningsøvelser bør udføres mindst 4-6 gange om ugen som en del af den daglige rutine.
- Effektiv udstrækning til forebyggelse af kontrakturer kræver forskellige teknikker, som jeres fysioterapeut kan vise jer, samt udstyr som skinner og ståudstyr.
- Det er vigtigt med regelmæssig udstrækning af ankler, knæ og hofter. Senere bliver det nødvendigt med regelmæssig udstrækning af armene, særligt fingre, håndled, albuer og skuldre. Ved individuel undersøgelse kan der også findes andre områder, der kræver udstrækning.
- Natskinner (ankel-fod-ortoser) kan afhjælpe kontrakturer i anklerne, men de skal være specialtilpassede og ikke en standardmodel. Efter ophør af gangfunktion kan dagskinner være at foretrække, men anbefales ikke til drenge, der stadig er gående.
- Lange benskiner (knæ-ankel-fodortoser) kan være gavnlige på det stadie, hvor det bliver tiltagende vanskeligt at gå. Lange benskiner kan med fordel anvendes til at kontrollere stramhed i leddene, forlænge evnen til at gå og udsætte symptomerne på skoliose.
- Ståøvelser (i et ståstativ eller el-kørestol med ståfunktion) anbefales, når gangfunktionen er ophørt.
- Hvileskinner til hænder er velegnede til personer med stramning i de lange fingerfleksorer.
- I bestræbelserne på at forlænge gangperioden anbefaler man af og til operation, men kun efter individuel vurdering. De forskellige muligheder er nærmere beskrevet i hoveddokumentet.

## KØRESTOLE, SÆDER OG ANDET UDSTYR

- **I den tidlige gangfase, kan et udendørs elektrisk køretøj, en klapvogn eller en kørestol være nødvendig for at spare på kræfterne, når drengen skal bevæge sig over lange strækninger.** Når jeres søn begynder at anvende kørestol i længere tid ad gangen, er det vigtigt, at siddestillingen gennemgås minutiøst, og sandsynligvis også at stolen specialtilpasses.
- Når drengen begynder at få vanskeligere ved at gå, anbefales det, at han får stillet en elektrisk kørestol til rådighed så hurtigt som muligt. Den første el-stol bør specialtilpasses, så drengen opnår den bedste komfort og sidder korrekt. Nogle eksperter anbefaler om muligt også en elektrisk ståfunktion.
- Med tiden vil den aftagende kraft i armene give flere problemer. Fysioterapeuter og ergoterapeuter kan anbefale egnede hjælpemidler, som gør det muligt for drengen at bevare sin uafhængighed. Det er bedst at tænke fremadrettet i forhold til at vælge det udstyr, der bedst styrker uafhængighed og deltagelse samt at lægge planer for fremtiden så tidligt som muligt.
- Yderligere tilpasninger kan blive nødvendige i den sene gangfase og kørestolfaserne, hvor drengen kan få brug for hjælp til at komme op ad trapper, forflytninger, spise, drikke, vende sig i sengen og bade.

### Kasse 6. Smertebehandling

Det er vigtigt at spørge drenge og unge mænd med DMD, om de har problemer med smerter, så de kan få den rigtige behandling. Desværre ved vi på nuværende tidspunkt kun lidt om smerter ved DMD, da der mangler forskning på området. Hvis jeres søn har smerter, bør I tale med en læge og forklare problemet.

- **Effektiv smertebehandling opnås bedst, hvis årsagen til smerterne kan bestemmes,** så lægerne kan finde den egnede behandling.
- Mange smerter stammer fra problemer med siddestillingen og besvær med at finde en behagelig stilling. Behandlingen kan bestå i, at drengen får **specialtilpaset udstyr i form af skinner, siddeanordninger og sengeudstyr kombineret med standard medicinsk behandling** (fx muskelafslappende og anti-inflammatorisk medicin) **\*I Danmark anbefaler vi ikke muskelafslappende medicin, for at undgå yderligere påvirkning af kraftnedsættelsen.** Ved medicinsk behandling bør der tages højde for interaktion med andre typer medicin (fx steroider og non-steroid antiinflammatoriske midler [NSAID]) og relaterede bivirkninger, særligt dem, der påvirker hjerte eller vejrtrækning.
- **Ortopædisk behandling anbefales kun sjældent** og kun mod smerter, der ikke kan afhjælpes på anden måde end ved operation. Rygsmerter, især hos mennesker, der er i steroidbehandling, indikerer, at lægen skal kontrollere grundigt for brud på rygsøjlen, hvilket kan behandles med bisfosfonat med god effekt.

## 6. ORTOPÆDISK BEHANDLING – hjælp til knogle- og ledproblemer

Personer med DMD, som ikke er i steroidbehandling, har 90 % risiko for at udvikle fremadskridende skoliose (en sidelæns krumning af rygsøjlen, der forværres med tiden). Det er påvist, at daglig steroidbehandling kan reducere risikoen for skoliose eller i det mindste forhale dens debut. Fremadrettet forebyggelse af skoliose omfatter:

### Observation

- **Rygsøjlen bør vurderes for skoliose. Dette sker ved kliniske undersøgelser i hele den gående fase**, og hvis der ses skoliose, ved røntgenfotografering af rygsøjlen. I kørestolsfasen er det nødvendigt med en klinisk vurdering for skoliose ved hvert kontrolbesøg.
- **Som udgangspunkt bør der tages røntgen på det tidspunkt, hvor drengen bliver afhængig af sin kørestol.** Det er nødvendigt med særlige røntgenfotografier, der viser to sider af den fulde rygsøjle. Som opfølgning bør der tages røntgen mindst en gang om året, hvis der er problemer. Hvis der er mere end et år mellem røntgenbillederne, risikerer man ikke at opdage forværringer af skoliosen. Når drengen er ovre voksenalderen, er det kun nødvendigt med røntgen, hvis der er kliniske forandringer.

### Vigtigt at huske:

1. *Drenge og unge mænd med DMD har svage knogler, især hvis de tager steroider.*
2. *Det er vigtigt for jeres søn, at han får den rette mængde calcium og D-vitamin for at bevare styrken i knoglerne.*
3. *Lægen bør undersøge jeres søns rygsøjle jævnligt, når han stopper med at gå, især hvis han stadig vokser, da skoliose hurtigt kan forværres.*
4. *Hvis det er nødvendigt at operere, opnås det bedste resultat hos en erfaren kirurg, som også er opmærksom på vejrtrækningsmusklerne og hjertet.*
5. *Hvis jeres søn klager over rygmerter, bør I kontakte lægen.*

### Profylakse (forebyggende behandling)

- Siddestillingen bør altid vurderes: Forebyggelse af uens kontrakturer på de to ben hos drenge, som stadig er gående, egnede sædeenheder i kørestolen, der modvirker at rygsøjle og bækken bliver skævt samt vedligeholder et naturligt svaj i rygsøjlen. Korsetbehandling kan ikke udskyde tidspunktet for operation, men kan anvendes hvis operation ikke kan foretages eller fravælges.

### Behandling

- **Stivgørende rygooperation** bliver aktuelt når kurven (kaldet Cobb-vinklen) er mere end 20° hos drenge, som endnu ikke er holdt op med at vokse, og som ikke er i steroidbehandling. Målet med operationen er at opretholde den mest behagelige og funktionelle siddestilling. Når drenge er i steroidbehandling, er der mindre risiko for, at en skoliose forværres, og beslutningen om at operere kan vente, ind til Cobb-vinklen er større end 40°.
- Det er vigtigt at drøfte med kirurgen, hvilken type operation, der er nødvendig, og at udtrykke, hvilke bekymringer I måtte have.

### Behandling af knogler

- I både den gående og siddende fase er det vigtigt, at knoglerne er sunde. Drenge med DMD har svage knogler livet igennem, især hvis de er i steroidbehandling. De har lavere knogletæthed og dermed højere risiko for frakturer (brækkede knogler) sammenlignet med den øvrige befolkning.

### Behandling af frakturer i de lange rørknogler (arme og ben)

- Et brækket ben kan være en alvorlig trussel mod gangfunktionen. Derfor bør man altid overveje et kirurgisk indgreb, så drengen med DMD kan være tilbage på benene så hurtigt som muligt. Hvis knoglen er brækket, er det også vigtigt at kontakte fysioterapeuten.

- Hvis drengen, som stadig er gående, brækker benet, er det nødvendigt med intern fiksering (dvs. operation, hvor bruddet hurtigst muligt stabiliseres) for at genoptage gangfunktionen og dermed have størst mulighed for at vedligeholde den.
- Hos drenge, som ikke længere er gående, kan et brækket ben udmærket behandles med skinner eller gips, når man tager højde for, at benet skal kunne strækkes helt ud for at forhindre udvikling af kontrakturer.

### Knoglernes sundhed generelt

- Det er kendt, at steroidbehandling indebærer en risiko for lav knogletæthed (knogleskørhed), og at det også øger risikoen for brud på ryghvirvlerne. Brud på ryghvirvlerne ses normalt ikke hos drenge, som ikke er i steroidbehandling. Knogletætheden bør måles ved blodprøver, knoglescanninger og røntgen (se Kasse 7). Dette er et område, hvor yderligere forskning er påkrævet for at sætte nogle standarder for god praksis.

#### Kasse 7. Knoglesundhed

De primære grunde til knogleskørhed er:

- Nedsat mobilitet
- Muskelsvaghed
- Steroidbehandling

Mulig behandling:

- D-vitamin – nødvendig, hvis der er underskud. Det bør overvejes at give kosttilskud til børn.
- Calcium – optages bedst i kosten, men det kan overvejes at give tilskud, hvis kosten ikke er fyldestgørende. Dette bør ske under vejledning fra en diætist.
- Bisfosfonater – intravenøst bisfosfonat anbefales mod brud på ryghvirvlerne.

## 7. NEDSAT VEJRTRÆKNING – kontrol af lungefunktion

Normalt har drenge med DMD hverken besvær med at trække vejret eller hoste, så længe de er gående. Når drengene bliver ældre, påvirkes vejrtrækningsmuskulaturen, og der er derfor risiko for lungeinfektioner, ofte fordi de ikke kan hoste kraftigt nok. Senere opstår der problemer med at trække vejret, når de sover. Når de bliver ældre, kan de også få brug for hjælp til at trække vejret om dagen. I takt med at der sker gradvis forværring af problemerne, er det muligt at handle fremadrettet i forhold til forebyggende behandling og en øjeblikkelig indsats. Behandlerteamet skal bestå af en læge og en terapeut, som har erfaring med respiratorbehandling på maske og med de teknikker, der er forbundet med at øge den mængde luft, der kan komme ind i lungerne, samt manuel og mekanisk hostestøtte.

### Observation

- Mens drengen med DMD stadig er gående, giver lungefunktionsmålinger (såsom forceret vitalkapacitet [FVC] en gang om året) drengen mulighed for at blive fortrolig med det udstyr og det team, der senere indgår i vurderingen af den maksimalt opnåede vejrtrækningsevne.
- **Vurdering af lungefunktionen bør hovedsageligt finde sted efter ophør af gangfunktion** og skal indeholde måling af vitalkapacitet samt "peak flow" som mål for hostekraften. Det kan også være en god ide med tiden at introducere andre målinger, herunder iltniveauet under søvn. Hyppigheden af kontroller vil afhænge af sygdomsstadiet, men målinger af vitalkapacitet bør foretages mindst hvert halve år.

**I takt med at jeres søn bliver ældre er det meget vigtigt at være opmærksom på, om han har svært ved at trække vejret.** Hvis I synes, I ser tegn på dette, skal I fortælle det til lægen. Kontakt lægen, hvis jeres søn:

- har svært ved at blive rask efter mindre infektioner i de øvre luftveje, fx almindelige forkølelser, der sætter sig til lungebetændelse og bronkitis og kræver behandling med antibiotika;
- er mere træt end normalt;
- er forpustet, virker som om, han har åndenød eller har svært ved at færdiggøre sætninger;
- har hovedpiner hele tiden eller om morgenen;
- ofte er træt uden grund;
- har besvær med at sove, vågner ofte, har svært ved at vågne eller har mareridt;
- vågner ved, at han gisper efter vejret eller siger, hans hjerte banker hurtigt;
- har svært ved at koncentrere sig.

### Vigtigt at huske:

1. *Gem altid en kopi af jeres søns seneste vejrtrækningstest (FVC), og vis den til den læge, der tilser ham.*
2. *Jeres søn bør aldrig inhalere bedøvelse på maske (fx lattergas) eller stoffer, der indeholder succinylcholin.*
3. *Jeres søns lungefunktion bør kontrolleres før operation. Det er godt at tage fat om skjulte problemer, så de kan blive behandlet med det samme.*
4. *Hvis jeres søn får en lungeinfektion, har han brug for antibiotika og hjælp til at hoste.*
5. *Hold øje med symptomer på nedsat vejrtrækning og svag hoste, og kontakt lægen, så behandling kan påbegyndes.*
6. *Hvis jeres søns iltniveau falder, under sygdom eller tilskadecomme, skal lægen være meget forsigtig med at give ham ren ilt, da det kan nedsætte hans egen trang til at trække*

## Forebyggelse af problemer

- Det kan være nødvendigt for drenge i alderen to år og op at blive vaccineret mod pneumokokker, og at gentage vaccinationen i henhold til de lokale forskrifter. Årlige vaccinationer mod **influenza** anbefales også. Begge vaccinationer kan gives til drenge, der er i behandling med steroider, selv om effekten af vaccinen i så fald kan være mindre. **Den nyeste information om anbefalinger, kontraindikation og vaccinationskemaer kan indhentes fra forskellige nationale kilder \*Sundhedsstyrelsen. Det er vigtigt at være opdateret på anbefalingerne for vaccination, da de løbende kan ændre sig, hvis der opstår nye epidemier, som fx H1N1-influenzaen i 2009.**
- Hvis han får en lungeinfektion, bør man, ud over at give manuel og mekanisk hostestøtte, også overveje, om der skal gives antibiotika.

### Kasse 8. VIGTIGT – forsigtighed anbefales ved følgende:

- I de sene stadier af DMD, skal behandling med ilt anvendes med forsigtighed.
- Selv om behandling med ilt tilsyneladende kan forbedre et lavt iltniveau, kan den samtidig skjule den underliggende årsag som fx en sammenklappet lunge eller besværet vejrtrækning.
- Behandling med ilt kan nedsætte trangen til at trække vejret og dermed føre til ophobning af kuldioxid.
- Der vil sandsynligvis blive behov for manuel og mekanisk hostestøtte samt hjælp til at trække vejret. Det anbefales ikke at erstatte dette med behandling med ilt, da det kan være farligt.
- Hvis der gives ilt, hvilket kan blive nødvendigt, skal man holde godt øje med blodgasserne og/eller samtidig give hjælp til at trække vejret.

## Indsats som kræver særlig ekspertise

- **Indsatsen** afhænger af sygdomsstadiet. Først og fremmest, kan det være hensigtsmæssigt at øge den mængde luft, der kommer ind i lungerne ved dybe vejrtrækninger. **I takt med at DMD-forløbet skrider frem, vil evnen til at hoste mindskes**, og denne kan med fordel forbedres ved manuel eller mekanisk hostestøtte. Med tiden vil der også være behov for støtte til vejrtrækning, først om natten og senere også i dagtimerne (non-invasiv natlig/daglig ventilation **\*på dansk kaldet maskerespirator, NIV eller BiPAP**) i takt med at de symptomer, der er beskrevet i afsnittet Observation udvikler sig. **Vejrtrækningsstøtte i form af non-invasiv ventilation er vigtigt i forhold til at bevare et godt helbred. Den kan også gives ved, at man indopererer et rør i halsen (trakeostomi)** afhængig af, hvilket land man bor i (dette kaldes invasiv ventilation eller respiratorbehandling). Alle disse tiltag er medvirkende til at opretholde et godt helbred og undgå akutte sygdomme.
- I forbindelse med planlagte operationer bør man være særlig opmærksom på vejrtrækningen (se Afsnit 11 om vejrtrækning i forbindelse med operationer).

## 8. KARDIOLOGISK BEHANDLING – kontrol af hjertet

Formålet med kardiologisk (hjerte-) behandling ved DMD er tidligt at opdage og behandle en forringelse af hjertemuskulaturen (normalt kardiomyopati – svækkelse af hjertemuskulaturen eller problemer med hjerterytmen, der kan føre til hjertebanken) som normalt er en del af DMD's overordnede forløb. Da dette ofte sker ubemærket (dvs. uden at man udvikler tydelige symptomer) er det nødvendigt at kontrollere for det, så det kan behandles omgående. Observation og fremadrettet behandling er nøglefaktorerne i kardiologisk behandling. I skal sikre jer, at der er en hjertelæge tilknyttet rehabiliteringsteamet.

### Observation

- **Evaluering** af hjertefunktionen udføres **ved bekræftelse af diagnosen eller senest, når drengen er seks år gammel**. Som minimum, bør evalueringen indeholde et **elektrokardiogram (EKG)** og et **ekkokardiogram**.
- Vurdering af hjertefunktionen bør finde sted mindst en gang hver andet år indtil 10-årsalderen. Efter drengen er fyldt 10 år eller ved debut af symptomer på hjerteproblemer bør han gennemgå en fuld hjerteundersøgelse hvert år. Hvis hjerteundersøgelserne viser uregelmæssigheder, bør kontrollen øges til hvert halve år, og medicinsk behandling påbegyndes.

### Behandling

- **Angiotensinkonverterende enzym- (ACE) hæmmere bør gives som førstevalgspræparat**. Andre typer medicin såsom betablokkere og diuretika (vanddrivende medicin) kan også anvendes, hvis man følger retningslinjerne for behandling af hjerteinsufficiens. Kliniske forsøg viser, at der er visse belæg for at påbegynde **forebyggende behandling med ACE-hæmmere, inden der er tegn på unormal funktion**. Resultaterne af yderligere forsøg afventes, inden der kan gives mere konkrete anbefalinger.
- **Uregelmæssig hjerterytme bør undersøges og behandles straks**. En hurtig hjertefrekvens er almindeligt forekommende og harmløs i DMD, men kan også opstå, hvis der er problemer med hjertet. Hvis den udvikler sig som et nyt symptom, bør den undersøges.
- Personer, der er i **steroidbehandling, bør i særlig grad observeres for hypertension (for højt blodtryk)**. Steroiddosis skal evt. justeres, eller det kan blive nødvendigt med yderligere behandling (se Tabel 1).

### Vigtigt at huske:

1. *Jers søns hjerte bør kontrolleres regelmæssigt, fra det tidspunkt han får diagnosen.*
2. *Ved DMD kan hjertet allerede være svagt, inden symptomerne viser sig.*
3. *Dette betyder, at jeres søn måske skal påbegynde medicinsk behandling, selv om han endnu ikke har symptomer på hjerteproblemer.*
4. *Det er godt at tage fat om ubemærkede problemer, så de kan behandles hurtigt.*
5. *Hav altid en kopi af jeres søns seneste hjerteundersøgelse med til de andre læger, der tilser ham.*

## 9. MAVE- OG TARMSYSTEMET – ernæring, synkning og andre mave-tarmproblemer

Der kan blive behov for at konsultere følgende behandlere på forskellige stadier af DMD: en diætist eller ernæringsekspert, en synke-/tale- og sprogterapeut og en gastroenterolog.

### ERNÆRING

- **Ved DMD er det vigtigt at tænke fremad for at opretholde en god ernæringsstatus og for at forebygge både underernæring og overvægt fra diagnosetidspunktet og livet igennem.** Det er vigtigt, at vægten eller body mass index (BMI) i forhold til alderen holder sig mellem den 10. og 85. percentil på de nationale vækstdiagrammer. Sørg for at drengen får en afbalanceret og varieret kost. Kostråd for hele familien findes hos forskellige nationale kilder.
- Drengene skal observeres regelmæssigt for vægt og højde (som beregnes ved armmål hos ikke-gående drenge). Henvielse til diætist/ernæringseksperter kan ske, hvis drengen er under- eller overvægtig, hvis han oplever utilsigtet vægttab eller tager på, hvis han tager for lidt på, hvis der er planlagt en større operation, hvis han lider af kronisk forstoppelse og/eller har problemer med at synke (dysfagi). En henvielse kan også foretages ved diagnosetidspunktet, og når steroidbehandling påbegyndes. Diæten bør også gennemgås for kalorier, protein, væsker, calcium, D-vitamin og andre næringsstoffer.
- Det anbefales, at drenge med DMD tager et dagligt tilskud multivitamin med D-vitamin og mineraler.
- Hvis der opstår vægttab, er det vigtigt at afklare om det skyldes synkeproblemer. Det skal dog bemærkes, at nedsat funktion andre steder, typisk hjerte og lunger, kan være medvirkende til vægttab. Hvis der opstår uventet vægttab, kan det være vigtigt også at kontrollere andre områder.

### BEHANDLING AF SYNKEPROBLEMER

I de sene stadier af DMD kan svaghed i halsmusklerne føre til synkeproblemer (dysfagi), hvilket yderligere kan forstærke de ernæringsmæssige problemer. Synkeproblemer opstår ofte gradvist over lang tid og kan derfor være svære at få øje på.

- **Der skal foretages kliniske undersøgelser og tages røntgen, når der er kliniske tegn på mulig fejlsynkning (få mad galt i halsen)** og nedsat bevægelse af synkemuskulaturen (det føles som om maden bliver siddende i halsen). Symptomer på synkeproblemer kan være: utilsigtet vægttab på 10 % eller derover, utilstrækkelig vægtøgning hos børn i voksenalderen, at det tager lang tid at spise et måltid (>30 minutter), eller at der under måltidet opstår træthed, hosten og fejlsynkning.
- **Lungebetændelse forårsaget af, at man får væske eller mad galt i halsen (aspirationspneumoni),** får uforklarlige problemer med vejrtrækningen eller feber af ukendt oprindelse kan være tegn på synkeproblemer, som bør undersøges.
- I tilfælde af synkeproblemer bør man konsultere en **specialist, som kan udarbejde en individuel behandlingsplan** med det formål at bevare en god synkefunktion.
- Mavesonde bør tilbydes, når vægten ikke kan holdes ved almindelig indtagelse af mad og drikke. Eventuelle risici og fordele ved proceduren skal drøftes grundigt. Anlæggelse af mavesonde **\*foregår i Danmark ved en kikkertoperation typisk i lokalbedøvelse**, men kan også udføres i fuld bedøvelse under hensyntagen til familiens og personens egne præferencer. Anlæggelse af mavesonde på det rigtige tidspunkt kan løfte et stort pres i

#### Vigtigt at huske:

1. *Jeres søns højde og vægt skal kontrolleres ved hvert lægebesøg.*
2. *Det er vigtigt for jeres søn, at han spiser varieret, og at han får den rigtige mængde kalk og D-vitamin.*
3. *Ernæringseksperter og diætister er vigtige medlemmer af jeres søns rehabiliteringsteam. De kan kontrollere hans kost og hjælpe ham med at spise mere sundt.*
4. *Jeres søn bør ses af en læge, hvis han viser tegn på synkeproblemer.*
5. *En mavesonde udgør en mulighed for at bevare vægten, når andre muligheder er forsøgt.*

forhold til hele tiden at skulle spise tilstrækkeligt. Hvis synkemuskulaturen stadig fungerer nogenlunde, forhindrer mavesonden ikke, at man stadig kan spise den mad, man har lyst til, man behøver bare ikke indtage alle de nødvendige kalorier og næringsstoffer gennem munden, hvilket betyder, at man bedre kan nyde den mad, man spiser.

## ANDRE FORHOLD VED GASTROINTESTINAL BEHANDLING

Forstoppelse og sure opstød (som giver halsbrand) er de to mest almindelige mavetarmsygdomme hos personer med DMD. Forstoppelse ses typisk hos ældre patienter og efter operation. I takt med at levetiden øges, rapporteres der om andre komplikationer såsom oppustethed i mave-/tarmregionen, der skyldes, at patienterne sluger luft ved brug af maskerespirator.

- Afføringsmidler og andre præparater kan afhjælpe problemerne. Det er dog vigtigt at drikke rigeligt med væske. En forøgelse af fiberindtaget kan forværre symptomerne, især hvis væskeindtaget ikke forhøjes tilsvarende.
- Halsbrand behandles typisk med medicin. Syrehæmmende medicin gives ofte til drenge, der er i behandling med steroider eller bisfosfonat, for at undgå komplikationer.
- Selv om det ikke er omfattet af det internationale konsensusprogram for rehabilitering af DMD er mundpleje et vigtigt område. TREAT-NMD har fået et hold eksperter til at udvikle et sæt retningslinjer for mundpleje, som ses i Kasse 9.

### Kasse 9. anbefalinger for mundpleje

- Drenge med DMD bør konsultere en tandlæge, som har særlig erfaring med og kendskab til sygdommen, helst på en centraliseret eller højt specialiseret klinik. Tandlægens opgave bør være at stræbe efter optimal behandling, mundsundhed og velbefindende samt at fungere som samarbejdspartner for familierne og de lokale tandlæger. Den lokale tandlæge bør være opmærksom på, at tænder og knogler hos drenge med DMD udvikler sig anderledes end hos raske drenge, og bør rådføre sig med en erfaren specialist i tandregulering.
- Mund- og tandpleje skal være forebyggende med henblik på at bevare en god mund- og tandhygiejne.
- Individuelt tilpassede hjælpemidler til mundhygiejne er særlig vigtige, når muskelkraften i drengens arme, hænder og hals begynder at aftage.

## 10. PSYKOSOCIAL BEHANDLING – adfærd og læring

Personer med DMD kan have en øget risiko for at få psykosociale problemer, fx med adfærd og læring, men medicinsk behandling af problemerne er ikke tilstrækkelig uden psykosocial støtte. Vanskeligheder med at fungere socialt kan skyldes, at drengene i visse situationer er særligt udfordrede, fx i at fungere sammen med andre og bedømme og få overblik over sociale situationer, mens konsekvenserne af DMD (fx de fysiske begrænsninger) kan resultere i social isolation, udtræden af sociale relationer og begrænset adgang til sociale aktiviteter. For mange forældre er barnets psykosociale problemer og vanskeligheder med at få dem anerkendt og behandlet rigtigt en større belastning end de fysiske aspekter af DMD.

Hvis I har mistanke om, at jeres barn er bekymret for sin sygdom, kan I nå langt med at forebygge yderligere problemer ved at svare åbent og villigt på hans spørgsmål. Drengene med DMD forstår ofte mere om deres sygdom, end deres forældre tror. Det er vigtigt at svare åbent på spørgsmålene, men sørg for, at svarene passer til drengens alder, og at I kun svarer på det, der bliver spurgt om. Dette kan være vanskeligt, men personalet på rehabiliteringscentret kan give hjælp og vejledning om, hvad der har fungeret for andre familier. Det samme kan forældre- og støttegrupper.

### Vigtigt at huske:

1. *Jeres søns og families psykosociale helbred er vigtigt.*
2. *Jeres søn kan have en højere risiko for at få psykosociale problemer.*
3. *Familien har risiko for at få problemer med fx depression.*
4. *Den bedste måde at behandle psykosociale problemer på, er at definere dem tidligt og påbegynde behandling.*
5. *Sproglige problemer og problemer i skolen ses ofte hos drenge med DMD. De kan løses med den rigtige hjælp.*
6. *Indlæringsvanskeligheder hos drenge med DMD kan afhjælpes og de fleste drenge indhenter det tabte, når de får hjælp.*

Ikke alle med DMD får psykosociale problemer, men familier med drenge med DMD bør være opmærksomme på:

- Langsom sprogudvikling og -opfattelse samt dårlig korttidshukommelse;
- Indlæringsproblemer;
- Besvær med social interaktion og/eller at etablere venskaber (fx social umodenhed, dårlige sociale kompetencer, tilbagetrækning og isolation fra kammerater);
- Angst/bekymringer;
- Hyppige skænderier og raserianfald;
- Der er også øget risiko for neurologiske adfærds- og udviklingsforstyrrelser, herunder autismspektrumforstyrrelser, koncentrationsbesvær/hyperaktivitet (ADHD) og tvangsneurotiske handlinger (OCD);
- Der kan opstå problemer med følelsesmæssig tilpasning og depression. Der kan også være problemer med angst, og dette kan forstærkes, hvis det er svært for drengen at tilpasse og omstille sig til nye situationer;
- Trodsig/argumenterende adfærd og temperamentsproblemer;
- Ligeledes ses der en øget grad hyppighed af depression hos forældre til børn med DMD, hvilket understreger behovet for vurdering af og støtte til hele familien;
- **I den psykosociale behandling bør der lægges særlig vægt på forebyggelse af problemer og tidlig indgriben, da dette vil give det bedst mulige resultat. Generelt bør psykosociale problemer behandles med de samme effektive, evidensbaserede tiltag, som også anvendes på resten af befolkningen. Dette betyder, at det er vigtigt at søge hjælp, hvis der er problemer på dette område.**

## Kasse 10. Tale- og sprogterapi – værd at vide:

- Der er et veldokumenteret mønster af **tale- og sprogproblemer hos nogle børn med DMD**, herunder problemer med den sproglige udvikling, verbal korttidshukommelse og udtale af ord samt svækket IQ og særlige indlæringsvanskeligheder. Disse problemer rammer ikke alle børn med DMD, men man bør være opmærksom på dem og søge hjælp, hvis de findes.
- Det er normalt for drenge med DMD at nå de sproglige milepæle senere end raske børn på same alder. Denne forskel i at tillære sig og blive bedre til sproget er noget, der kan forekomme gennem hele barndommen. Det er vigtigt at være opmærksom på dette problem og få det behandlet. **Observer for forsinket tale og sproglige problemer, og søg behandling.**
- Hvis der er mistanke om problemer inden for dette område, **bør man konsultere en talepædagog i forhold til vurdering af sprog og tale samt behandling.**
- Det er relevant og nødvendigt at **træne de muskler, der bruges til at tale med, og at få hjælp med udtalen.** Dette gælder både for små drenge med DMD, som har taleproblemer, og ældre personer, som har svækket muskelkraft i munden eller nedsat taleforståelighed.
- Ældre personer med DMD, som er svære at forstå pga. problemer med utilstrækkelig luft til den nødvendige tale- og stemmeintensitet, kan benytte **kompenserende strategier, taleøvelser og taleforstærker.** Ved begrænset tale kan det være en ide at afprøve en talemaskine med symboler. \*I Danmark løses dette problem, når personen får respirator på trakeostomi.

## Evaluering

Selv om behovene varierer fra barn til barn, er der tidspunkter, hvor det er vigtigt at evaluere barnet, herunder omkring diagnostidpunktet (det kan være hensigtsmæssigt med et 6- til 12-måneders tidsrum for visse evalueringer for at tage højde for justeringer efter diagnostidpunktet), inden skolestart og efter en ændring af funktionsniveauet. Selv om alle klinikker ikke foretager alle de nævnte vurderinger og interventioner, kan anbefalingerne bruges som en rettesnor for det kliniske personale, så det kan henvise videre.

- Følgende bør vurderes: Forhold vedrørende accept og håndtering af sygdommen, indlæring i forhold til alder, tale og sproglig udvikling, mulige autismespektrumforstyrrelse og sociale relationer.
- De psykosociale aspekter hos personen med DMD, hans familie og søskende bør som standard være en del af rehabiliteringsindsatsen for personer med DMD.

## Indsatsområder

### Rehabilitering og støtte

- En rehabiliteringskoordinator kan være en central person, da denne kan fungere som kontaktperson for familierne og blive en fortrolig medspiller. En rehabiliteringskoordinator skal have tilstrækkelig viden om og en baggrund inden for neuromuskulære sygdomme og være i stand til at give rutineinformation til familien.
- For at undgå sociale problemer og den sociale isolation, som kan være en følge af DMD, er det vigtigt med en fremadrettet indsats. Eksempler på dette kunne være øget fokus på og oplysning om DMD i skolen og hos kammeraterne, at sikre deltagelse i hensigtsmæssige sportsaktiviteter og lejre, tilvejebringelse af servicehunde og kontakt med andre via internettet og andre aktiviteter.

**Der skal udvikles en speciel individuelt tilpasset undervisningsplan, der tager højde for potentielle indlæringsproblemer og begrænser aktiviteter, der kan være skadelige for barnets muskler (fx idræt i skolen), nedsat energi / træthed (fx at gå langt), sikkerhed (fx legepladsaktiviteter) og tilgængelighedsproblemer.**

- Det er vigtigt at sørge for, at skolen er fuldt informeret om DMD og har alle de relevante oplysninger. Find ud af, om skolen har en person, der fungerer som støtte for børn med særlige behov. Det er vigtigt at tænke

fremadrettet for at sikre, at drengen med DMD har adgang til den undervisning, han har brug for, for at udvikle gode sociale relationer og som forberedelse til videre uddannelse og arbejdsliv. Så sørg for at inddrage skolen.

- Det er vigtigt at opmuntre til uafhængighed og selvbestemmelse og involvere drengen i beslutningsprocesserne (**særligt i forbindelse med medicinsk behandling**). Dette bør indgå i den planlagte overgang fra børne- til voksenregi.
- **Hjælp til at udvikle sociale kompetencer og indlæringsstrategier** vil gøre det lettere at finde et arbejde og have en normal dagligdag i voksenalderen. Det er en fordel for drenge med DMD, hvis de støttes i at nå deres personlige mål.
- Palliativ behandling kan om nødvendigt medvirke til at lindre eller forhindre smerter og forbedre livskvaliteten. Udover smertebehandling (Kasse 6), kan et palliativt team også yde psykologisk og åndelig støtte, oplyse om og hjælpe familier med at tage svære valg i forhold til behandlingsmetoder, være det kommunikative bindeled mellem familierne og medicinske teams samt tage fat om problemer såsom sorg og tab. **\*I Danmark anvender man ikke betegnelsen palliativ behandling til personer med DMD, men taler i stedet om livslang rehabilitering.**

### Psykoterapi og medicinsk intervention

Der findes flere velkendte teknikker, som kan hjælpe familien, fx instruktion for forældre i at håndtere problematisk adfærd og løse konflikter, individuel terapi eller familierapi og adfærdsrelaterede interventioner. Adfærdsanalyse kan hjælpe med visse former for autismerelateret adfærd.

Psykiske problemer og adfærdsvanskeligheder kan for nogle børn og voksne afhjælpes med medicinsk behandling. Sådanne typer medicin kan gives af en specialist, hvis personen er under observation for eller har fået stillet diagnosen depression, aggressiv adfærd, OCD (tvangshandlinger) eller ADHD.

## 11. SÆRLIGE FORHOLD VED BEDØVELSE/OPERATION

Der vil være en række situationer, både relateret til DMD (fx muskelbiopsi, ledkontrakturer, rygoperation eller gastrostomi) og ikke relateret til DMD (fx akutte operationer), som kræver almindelig bedøvelse. Der skal i den forbindelse tages en række særlige hensyn, for at operationen kan forløbe sikkert.

**Operationer skal foretages på et hospital, hvor operations- og plejepersonalet kender til DMD og er villige til at samarbejde om, at alt forløber glat.** Derudover bør der tages hensyn til "stress-steroid"-dosis under operationen for personer, som er i steroidbehandling i forvejen.

### Bedøvelsesmidler og andre forholdsregler i forbindelse med sikker operation

- Der er altid risici ved brug af bedøvelsesmidler, og ved DMD skal der tages særlige hensyn ved bedøvelse, herunder fuld intravenøs bedøvelse og undgåelse af særlige lægemidler.
- Ved større operationer som fx stivgørende rygoperation er det særlig vigtigt at minimere blodtabet. I en sådan situation er der forskellige teknikker, som kirurgen og narkoselægen kan anvende.
- For en fuld beskrivelse henvises til artiklen fra the Lancet.

### Undersøgelse af hjertet

- **Der bør foretages ekkokardiografi og elektrokardiografi, inden der gives fuld bedøvelse.** Dette bør også foretages i forbindelse med lokal- og regionalbedøvelse, hvis det ikke er foretaget inden for det seneste år, eller hvis der har været unormal ekkokardiografi i de foregående 7-12 måneder.
- I forbindelse med **lokalbedøvelse bør der foretages ekkokardiografi**, hvis dette tidligere har været unormal.

### Undersøgelse af vejrtrækningsevnen

- **Selv om en person med DMD allerede har problemer med vejrtrækningsmuskulaturen, kan man tage visse sikkerhedsmæssige forholdsregler i forbindelse med en operation**, selv om der stadig vil være en øget risiko. Det er derfor vigtigt, at vejrtrækningsfunktionen vurderes inden operationen, og at det sker på et sted, hvor man kender til DMD. Træning i brug af non-invasiv ventilation og hostestøtte kan også være nødvendig.
- Man bør altid blive vurderet af en fysioterapeut, når en person med DMD skal opereres. **\*Det anbefales, at man altid medbringer sine egne respirationshjælpemidler ved indlæggelse.**
- Ved DMD er planlægning samt proaktiv vurdering og forebyggelse af risici forudsætninger for en sikker operation.

### Vigtigt at huske:

1. *Der er altid risici forbundet med bedøvelsesmidler, men ved DMD skal der tages særlige hensyn såsom anvendelse af en speciel teknik ved fuld bedøvelse og udelukkelse af medicinen succinylcholin.*
2. *Undersøgelse af hjerte og lunger, når operationen planlægges.*
3. *Sikre at alle læger er fuldt informerede om DMD, og hvilken medicin jeres søn tager.*

## 12. SÆRLIGE FORHOLD VED BEHOV FOR AKUT LÆGEHJÆLP

Hvis en person med DMD får brug for at tage på hospitalet i en nødsituation, er der flere forskellige hensyn der skal tages.

- Modtagelsen skal have oplysninger om **diagnosen DMD, aktuel medicinsk behandling, eventuelle komplikationer med vejrtrækning og hjerte, og hvilke læger der følger personen.**
- Da mange læger ikke kender til de potentielle behandlingsstrategier, der findes for DMD, **bør man også oplyse om den aktuelle forventede levetid og livskvalitet.**

### Steroider

**Der skal oplyses om vedvarende steroidbehandling.** Fortæl personalet, **hvor længe jeres søn har fået steroider**, og om han er sprunget over en dosis. Det er også vigtigt at fortælle lægerne, om jeres søn tidligere har været i steroidbehandling.

- Steroider kan sløre kroppens stress-symptomer ved operation, så det kan blive nødvendigt med en ekstra dosis, hvis en patient, der er i steroidbehandling, bliver utilpas.
- Steroider kan øge risikoen for dannelse af mavesår.
- Det er sjældent, at der akut opstår andre komplikationer.

### Brækkede knogler

Drenge med DMD har større risiko for knoglebrud. Hvis gangfunktionen allerede volder besvær, kan et brækket ben betyde, at det bliver svært at komme til at gå igen. Kontakt jeres fysioterapeut og resten af rehabiliteringsteamet, hvis der er et brud, så de om nødvendigt kan tale med kirurgen.

- Ved et brækket ben er **operation ofte en bedre løsning end en gipsbandage**, hvis personen stadig er gående.
- **Behandling ved en fysioterapeut er yderst vigtigt for**, at drengen kommer tilbage på benene så hurtigt som muligt.
- Hvis den brækkede knogle er en af ryghvirvlerne, som giver mange smerter, bør en ortopædkirurg eller en endokrinolog inddrages for at sikre den rette behandling (se Afsnit 6).

### Vejrtrækningsproblemer

Sørg for at huske resultaterne fra de seneste målinger af vitalkapaciteten (FVC), da sådanne informationer kan være nyttige for den læge, der tilser jeres søn, hvis han bliver akut dårlig.

Den største risiko ved vejrtrækningsproblemer opstår, når vejrtrækningsevnen (FVC) og hostekraften er nedsat:

- Der skal bruges hjælp til at rense lungerne
- Det kan være nødvendigt med hostestøtte
- Der kan være behov for antibiotika
- Nogle gange kan det være nødvendigt at give atmosfærisk luft via maske eller hjælp til vejrtrækning;
- Hos patienter, hvis respiratoriske funktion er stærkt nedsat, er der stor sandsynlighed for at vejrtrækningsmusklerne skal have ekstra støtte under en infektion. Man bør udvise stor forsigtighed i brugen af morfin og andre sløvende præparater og ligeledes med at give ilt uden hjælp til vejrtrækning pga. risiko for forhøjet CO<sub>2</sub> hos patienter med nedsat muskelstyrke;

### Vigtigt at huske:

1. I ved sandsynligvis mere om DMD end lægerne i lægevagten eller på skadestuen.
2. Oplys lægen eller sundhedspersonalet om steroidbehandling, hvis jeres søn får dette.
3. Hvis jeres søn har brækket en knogle, bør I insistere på, at lægen taler med jeres egen læge eller fysioterapeut.
4. Medbring jeres søns nyeste testresultater, fx FVC og LVEF.
5. Hvis jeres søns iltniveau falder, skal lægen være forsigtig med at give ham ilt eller bedøvelsesmidler.

- Hvis patienten allerede anvender natrespirator, er det vigtigt, at der i en nødsituation er adgang til respiratoren, ligesom det også er vigtigt at tilkalde respirationsteamet så hurtigt som muligt.

**Hvis du har en respirator (eller lignende) er det en god ide at medbringe den til hospitalet.**

### Hjertefunktion

Det er en god ide at huske de seneste resultater fra hjertekontrollen (**fx LVEF**), hvilken type hjertemedicin jeres søn får, og hvilken hjertelæge der følger ham. Dette vil hjælpe personalet på skadestuen/lægevagten med at bedømme, om det akutte problem skyldes et hjerteproblem.

- Det er vigtigt at være opmærksom på risikoen for **hjerterytmeproblemer og kardiomyopati**.

Hvis operation og bedøvelse bliver nødvendig, bør man altid tage højde for de forskellige **risici ved bedøvelse** (se Afsnit 11).

## **FORKORTELSER**

|               |   |
|---------------|---|
| <b>ACE</b>    | Angiotensinkonverterende enzym (ACE-hæmmere anvendes til at kontrollere hjerteproblemer og for højt blodtryk)                     |
| <b>ADHD</b>   | attention deficit hyperactivity disorder – betyder forstyrrelser af opmærksomhed, aktivitet og impulsivitet                       |
| <b>ADL</b>    | almindelig daglig levevis   |
| <b>ALAT</b>   | alanin aminotransferase, leverenzym   |
| <b>ASAT</b>   | aspartat aminotransferase, leverenzym   |
| <b>CK</b>     | kreatinkinase (et enzym, hvoraf der er forhøjet koncentration i blodet ved DMD og andre former for muskeldystrofi)                |
| <b>DEXA</b>   | dual energy X-ray absorptiometry (en undersøgelse, der udføres for at måle knoglernes styrke) – kaldes også DXA                   |
| <b>DMD</b>    | Duchennes muskledystrofi  |
| <b>EKG</b>    | elektrokardiogram (den undersøgelse, hvormed man først og fremmest måler hjerterytmen)  |
| <b>FVC</b>    | forceret vitalkapacitet (lungefunktionsundersøgelse, der måler den maksimale mængde luft man kan ind- og udånde.)                 |
| <b>GC</b>     | glukokorticoide   |
| <b>IV</b>     | intravenøs (ind i blodåren)   |
| <b>LVEF</b>   | left ventricular ejection fraction (en af de vigtigste hjertefunktionstests, hvor man måler venstre hjertekammers pumpeevne)      |
| <b>nmol</b>   | Nanomol   |
| <b>NSAIDs</b> | ikke-steroide anti-inflammatoriske midler (smertestillende medicin, hvoraf de almindeligste er ibuprofen, diclofenac og naproxen) |
| <b>OCD</b>    | obsessive-compulsive disorder (tvangshandlinger og tvangstanker)  |
| <b>TB</b>     | tuberkulose   |

## ORDLISTE

|                                     |   |
|-------------------------------------|---|
| <b>Adrenal</b>                      | relateret til binyrene  |
| <b>Anterior spinal fusion</b>       | en metode, hvormed man korrigerer skoliose ved at gå ind på forsiden af kroppen   |
| <b>Aspirationspneumoni</b>          | lungebetændelse forårsaget af irritation eller bakterier fra opkast af maveindholdet eller sputum til lungerne pga. fejlsynkning  |
| <b>Atelektase</b>                   | tilstand, hvor lungerne ikke er fuldt udfoldede   |
| <b>Baseline</b>                     | udgangspunktet for sammenligning med senere undersøgelser   |
| <b>BiPAP</b>                        | Bi (bilevel = to niveauer); PAP - positive air pressure (positivt lufttryk) fungerer som natrespirator (maskerespirator). BiPAP'en tilfører brugeren to forskellige positive tryk via maske, et højere tryk, der tilføres under indåndingen og et lettere tryk, der tilføres under udånding |
| <b>Body Mass Index (BMI)</b>        | forholdet mellem vægt og højde. BMI findes ved at dividere kropsvægt i kg med højden i meter <sup>2</sup>   |
| <b>Bækkenskævhed</b>                | beskriver en tilstand, hvor bækkenet er skævt, fx roteret nedad eller til den ene side  |
| <b>Cobbs vinkel</b>                 | måling af skoliosevinklen på baggrund af røntgenfoto af rygsøjlen   |
| <b>Cushings syndrom *måneansigt</b> | betegnelse, der anvendes til at beskrive det runde eller månelignende ansigt, som personer udvikler som følge af steroidbehandling. (Det kan forekomme selv om der ikke er problemer med forøget vægt og kan være svært at styre, medmindre steroidpræparatet eller dosis ændres.)          |
| <b>Dysfagi</b>                      | problemer med synkning eller fejlsynkning   |
| <b>Dystrofinopati</b>               | betegnelse, der dækker alle de forskellige tilstande, der skyldes fejl i dystrofinogenet (Duchennes muskeldystrofi, Beckers muskeldystrofi, bærere af en af disse tilstande og sjældne patienter, som kun har en hjertesygdom)  |
| <b>Ekkokardiografi</b>              | metode, der anvendes til at vurdere hjertets struktur og mål. Ekkokardiografi er en ultralydsundersøgelse af hjertet, som viser billeder af hjertet   |
| <b>Elektrokardiogram (EKG)</b>      | metode, der anvendes til at vurdere hjertemusklens elektriske aktivitet. Ved EKG sættes en række elektroder på, som optager hjertets signaler   |
| <b>Elektromyografi</b>              | en undersøgelsesmetode, der måler elektriske signaler fra en muskel, og som kan give en ide om, hvorvidt der er tale om en nerve- eller muskelsygdom  |
| <b>Excentriske øvelser</b>          | øvelser såsom at gå ned ad trapper eller hoppe på trampolin, der involverer udstrækning mere end sammentrækning af musklen  |
| <b>Forceret vitalkapacitet</b>      | den maksimale mængde luft, der kan udåndes efter en maksimal indånding.   |

|   |   |
|---|---|
| <b>Gastritis/gastroøsofagal refluxsyndrom</b> | forekommer, når den muskel, der forbinder øsofagus (spiserøret fra munden) til maven åbner af sig selv eller ikke lukker ordentligt, så maven indhold stiger op i spiserøret. Det kaldes også syrerefluks eller sure opstød, fordi mavesyren stiger op med maden.   |
| <b>Gastrostomi</b>                            | kirurgisk åbning i maven, i dette tilfælde for at indsætte en mavesonde – også kaldet en PEG-sonde  |
| <b>Glukoseintolerans</b>                      | beskriver en præ-diabetisk tilstand (forstadiet til sukkersyge), der forbindes med insulinresistens (nedsat følsomhed over for insulin)   |
| <b>Gowers' manøvre</b>                        | et tegn på svækkelse af musklerne omkring hofterne og den øverste del af underbenet. Den beskriver en metode, hvormed en person med kraftnedsættelse i disse muskler kommer op fra gulvet ved at vende sig om på maven, støde fra med hænderne og med spredte ben kravle op ad knæ og lår. Det ses almindeligvis i DMD, men også i andre sygdomme, som berører de samme muskelgrupper (se figur 2). |
| <b>Holter-monitorering</b>                    | metode, der anvendes til ambulant 24-timers optagelse af EKG  |
| <b>Hyperkapni</b>                             | for meget kuldioxid (CO <sub>2</sub> ) i blodet   |
| <b>Hypertension</b>                           | højt blodtryk   |
| <b>Hypoksemi</b>                              | lavt iltindhold i blodet  |
| <b>Hypoventilation</b>                        | nedsat vejrtrækningsevne  |
| <b>Immunblotting</b>                          | en metode til at måle mængden af dystrofin i musklen  |
| <b>Immunosuppressiv/immundæmpende</b>         | Medicin der undertrykker immunforsvaret i kroppen   |
| <b>Kardiomyopati</b>                          | svækkelse af hjertemusklens funktion – også kendt som hjertemuskelsygdom  |
| <b>Kontraktur</b>                             | Muskelstramning, som medfører nedsat ledbevægelighed  |
| <b>Kontrakturer</b>                           | stramhed omkring et led, der fører til at leddet fastlåses i en bestemt position eller ikke har det fulde bevægeudslag  |
| <b>Kyfoskoliose / skoliose</b>                | unormal krumning af rygsøjlen, som krummer både sideværts (skoliose), frem og tilbage (kyfose)  |
| <b>Malign hypertermi-lignende reaktion</b>    | en usædvanlig reaktion på bedøvelse, som medfører meget høj legemstemperatur og kan være livstruende  |
| <b>Motorisk funktionsskala</b>                | undersøgelser, der anvendes til at vurdere fysiske færdigheder på en standardiseret måde  |
| <b>Myoglobinuri</b>                           | tilstedeværelse af myoglobin i urinen som tegn på nedbrydning af musklen (urinen er colafarvet, fordi den indholder affaldsstoffer fra musklen)   |
| <b>Osteopeni/osteoporose</b>                  | nedsat knogletæthed   |
| <b>Oxyometri</b>                              | måling af ilt i blodbanen   |
| <b>Palpitation</b>                            | hjerterbanken   |

|                        |  |
|------------------------|--|
| <b>Pneumokokker</b>    | En lungebetændelsesbakterie  |
| <b>Profylakse</b>      | forebyggelse   |
| <b>Præsymptomatisk</b> | Stadiet inden symptomerne viser sig  |
| <b>Regime</b>          | Sammensætning af medicinsk behandling, dvs. hvilke typer medicin, hvor meget, hvornår og hvor ofte.        |
| <b>Spidsfod</b>        | stramning i Achillessenen med indad drejet rotation af foden, som skyldes ubalance i fodens muskler        |
| <b>Stress-respons</b>  | Kroppens reaktion på en belastning, fx en operation  |
| <b>Tenotomi</b>        | kirurgisk overskæring af en sene   |
| <b>Tinea</b>           | en svampeinfektion i huden   |
| <b>Trakeostomi</b>     | kirurgisk procedure i halsen, hvor man laver en direkte luftvej ved at lægge et snit i luftrøret (trachea) |
| <b>Trombose</b>        | dannelse af en prop i et blodkar, som bryder fri, bæres med blodstrømmen og tilstopper et andet kar        |
| <b>Valgus</b>          | Udad drejet  |
| <b>Ætiologi</b>        | sygdommens årsag   |

MDA, PPMD, TREAT-NMD og UPPMD har alle været direkte involveret i tilblivelsen af denne guide.

