

Fakta om Duchennes og Beckers muskeldystrofi

Duchennes (DMD) og Beckers (BMD) muskeldystrofi er to fremadskridende muskelsvindsygdomme. BMD har et mildere forløb end DMD og diagnosticeres typisk senere end DMD.

Kun drenge kan få sygdommene, som har en kønsbundet, vigende arvegang. En tredjedel af tilfældene opstår som spontane mutationer i generne.

Mutationerne i genet betyder, at der ikke dannes proteinet dystrofin. Ved DMD er proteinet helt eller næsten helt fraværende, mens det ved BMD kun findes i mindre mængder.

Dystrofin er normalt til stede i musklerne. Fraværet eller en mindre mængde dystrofin medfører muskelsvækkelse, men da dystrofin også findes i centralnervesystemet (CNS) – specielt i cerebellum (lillehjernen) - formodes det bl.a. at have med udvikling af hjernestrukturer at gøre. En meget stor gruppe af børnene med DMD og BMD har indlæringsmæssige vanskeligheder.

DMD diagnosticeres typisk omkring 2-4-årsalderen. De tidligste symptomer er vanskeligheder med at rejse sig op fra gulvet til stående stilling. I 8-12-årsalderen er muskelsvækkelsen tiltaget så meget, at de fleste med DMD får brug for elektrisk kørestol.

Svagheden i armene vil med tiden gøre en dreng med DMD afhængig af hjælp til de fleste daglige ting. Som ung vil han i de fleste tilfælde stadig være i stand til at spise selv, skrive og køre sin elektriske kørestol.

Kropsmusklerne og vejrtrækningsmusklerne rammes også af sygdommen og kan resultere i hyppige infektioner i lungerne.

På et tidspunkt mellem 15 og 30 år vil en person med DMD få brug for respirator til at støtte vejrtrækningen. Behandling med respirator bevirker, at drengene får en bedre livskvalitet og et længere liv, end det tidligere var tilfældet.

Sygdomsudviklingen for BMD er den samme som for DMD, men er blot mildere og ”forsinket” i forhold til ovenstående beskrivelse.

En hyppig dødsårsag for både DMD og BMD er svaghed i lunge- og hjertemuskler.

DMD rammer ca. 1:3500, dvs.. ca. 7 drenge om året i Danmark, hvorimod BMD er mere sjælden

Kilde: Muskelsvind hos børn. Muskelsvindfonden 1996.

[Tilbage](#)