

# LGMD - Limb-girdle muskeldystrofi

Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) er en fællesbetegnelse for flere former for muskeldystrofi.

Den latinske betegnelse er dystrophia musculorum progressiva, typus limb-girdle. Navnet betyder fremadskridende sygdom i musklerne. Limb-girdle henviser til at det er hofte- og skulderbælte der rammes først.

Indtil 1970'erne betragtede man sygdommene som én gruppe sygdomme med uensartede symptomer og forløb.

I 1970'erne begyndte man at erkende, at der nok var tale om en "udelukkelses-diagnose", dvs en diagnose, man stillede, når man havde udelukket andre muligheder som for eksempel facioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHMD) og de kønsbundne dystrofier (Duchennes og Beckers muskeldystrofi), og man begyndte at tvivle på limb-girdle som én sygdom.

I starten af 90'erne begyndte genteknologien at udvikles, og man kunne identificere sygdomsgenernes placering på kromosomerne for flere af de sygdomme, man tidligere under ét kaldte limb-girdle. Nu er man i gang med at registrere sammenhængen mellem kliniske fund og de sygdomme, man har identificeret ud fra den arvelige gendefekts placering på kromosomerne. Man har identificeret 18 forskellige sygdomme, som tidligere under ét blev kaldt limb-girdle. Bagest i skriftet findes en oversigt og nogle af

## Hvor sidder sygdommen

Sygdommene er lokaliseret til alle kroppens muskler. I nogle former kan hjertemusklen påvirkes sent i livet.

## Hvem kan få sygdommen

Både drenge og piger kan få LGMD, som alle er arvelige sygdomme. For mange af sygdommene gælder, at sygdomsgenet har en recessiv (vigende) arvegang. Det vil sige, at begge forældre skal have sygdomsanlægget og give det videre til barnet, for at barnet får sygdommen. Risikoen for, at de får et barn med sygdommen, er i gennemsnit 25% for hvert af deres børn.

For andre former er der tale om en dominant arvegang. Det vil sige, at har blot én af forældrene sygdommen, har hvert af deres børn 50% risiko for at få den. Sygdommene er oftest kendt i familierne, men for nogle typer (især lamin AC) er der mange mutationer (nyopståede tilfælde). Det er usikkert, hvor mange nye tilfælde af limb-girdle muskeldystrofi, der årligt opstår i Danmark, men man regner med, at tallet er omkring fem. I RCfM har vi registreret ca. 200 personer med diagnosen limb-girdle..

## Hvornår og hvordan viser sygdommen sig

Afhængig af hvilken type det drejer sig om, kan de første tegn vise sig i barnealderen og frem til voksenalderen. De første tegn er oftest øget udtrætning og nedsat kraft i musklerne omkring hofte og skulder. Kraftnedsættelsen giver sig udslag i problemer med at gå på trapper, rejse sig op fra stol og gulv og personen går langsomt og lidt forsigtigt. Som skrevet er debuttidspunktet meget forskelligt.

(Sidst i skrivelsen står kort beskrevet karakteristika ved de enkelte typer af LGMD).

## Hvordan stilles diagnosen

Diagnosen stilles på baggrund af forskellige undersøgelser:

- Beskrivelse af sygdomsforløb, symptomer og familiær disposition
- En klinisk undersøgelse af personens fysiske tilstand
- En blodprøve kan ved DNA-analyse anvendes til påvisning af det defekte gen. Det kræver at gendefekten er kendt og at man har mistanke til og søger et bestemt gen. Findes gendefekten er diagnosen stillet med sikkerhed.
- Blodprøven kan desuden anvendes til at undersøge blodets indhold af muskelenzymet creatinkinase (CK), som ofte vil være forhøjet som et udtryk for nedbrydelse af muskelvæv.
- Muskelbiopsi - hvor man undersøger et lille stykke muskelvæv. Undersøgelsen kan være med til at udelukke andre former for muskelsvindsygdomme og til at fastslå at der er tale om en muskeldystrofi. Biopsi er en mulig undersøgelse til subclassifikation af de enkelte LGMD-sygdomme.
- Elektromyografi (EMG) - kan vise, om det er en muskeldystrofi, men ikke hvilken form.

De vigtigste undersøgelser er den kliniske undersøgelse, DNA-analyse og muskelbiopsi.

De diagnostiske kriterier er:

- Nedsat kraft i skulder og hoftemuskler
- Symptomerne viser sig først i benene
- Forhøjet CK-værdi
- Dystrofisk muskelbiopsi
- Normal eller næsten normal forekomst af dystrofin (et specifikt muskelenzym, som kan ses i muskelbiopsien)

## Hvordan forløber sygdommen

Sygdomsforløbet er afhængigt af, hvilken limb-girdle diagnose man har (LGMD 1A-C,2A-I), og der er derfor store forskelle på graden af kraftnedsættelsen, og hvor hurtigt sygdommene udvikles.

De fleste personer med LGMD vil få et langsomt fremadskridende forløb.

Funktionsmæssigt vil personen med LGMD have problemer, som afspejler kraftnedsættelsen og de øvrige symptomer. Mange vil efterhånden få problemer med at gå over længere afstande, gå på trapper og rejse sig fra lave møbler. Han/hun vil desuden få svært ved at løfte og holde armene over skulderhøjde, men vil dog til stadighed kunne bruge sine hænder. Mange personer angiver, at de bliver hurtigt trætte. Nogle personer vil allerede tidligt i barneårene have behov for elektrisk køretøj til at komme rundt udendørs og i nogle tilfælde også indendørs. Andre vil være gående langt op i voksenalderen. I de fleste tilfælde vil LGMD-sygdommene medføre en betydelig kraftnedsættelse i 40-50-årsalderen, og en del må anvende kørestol ude som inde omkring dette tidspunkt.

Mange personer med limb-girdle muskeldystrofi kan klare personlig hygiejne og af- og påklædning, men de fleste har behov for hjælp efter en del år med sygdommen.

## Sygdommens påvirkninger og behandling af disse

Limb-girdle muskeldystrofi kan på nuværende tidspunkt ikke helbredes, og muskelsvækkelsen kan ikke behandles medicinsk. Men der kan gives behandling, som forebygger eller mindsker de komplikationer, der opstår som følge af sygdommen. Her er det vigtigt, at de fagpersoner (speciallæger, terapeuter m.fl.), der er involveret i behandlingen, kender sygdomsudviklingen, så de

hele tiden kan være forud og i samarbejde med personen kan tilrettelægge en behandling og sætte den i gang på rette tidspunkt i sygdomsforløbet.

De fleste muskelsvindsygdomme er fremadskridende sygdomme, hvis følger har betydning for personens fysiske, psykiske og sociale liv.

Det er derfor væsentligt, at den iværksatte behandling og de tilbudte hjælpeforanstaltninger tilpasses personens aktuelle livssituation og som et overordnet begreb for indsatsen tales om *rehabilitering*.

### **Muskelkraft**

Personer med LGMD kan ikke optræne deres svage muskler, så de f.eks. bliver bedre til at gå på trapper, rejse sig fra en stol, løfte armene eller lignende. Men alle med disse sygdomme har brug for at få aktiveret musklerne for ikke at miste yderligere kræfter i de muskler, der ikke bruges ret meget. Det kan f.eks. ske i form af bevægeøvelser og svømning. For personer, der ikke har bevægelsesmuligheder nok til at holde varmen i et almindeligt opvarmet svømmebassin, bør svømningen foregå i varmtvandsbassin.

De stærkere muskler kan godt trænes, men da det som oftest er dem, personen i forvejen bruger i hverdagen, vil de automatisk blive trænet. Om træning generelt betyder noget på længere sigt for personens almene velvære og træthed, eller om den kan udskyde kraftnedsættelsen, er endnu ikke videnskabeligt af- eller bekræftet.

Træning bør under alle omstændigheder tilrettelægges af en fysioterapeut og skal tage højde for individuelle og aktuelle behov, samt have et forebyggende sigte.

### **Muskelstramninger**

Omkring et led kan musklerne, som bevæger leddet i én retning, være svagere end dem, der udfører den modsatte bevægelse. Denne ubalance i muskelstyrken kan medføre at leddet ikke kommer ud i den normale yderstilling, hvilket fører til at der kan opstå muskelstramninger (kontrakturer). Hos personer, der stadig kan gå, kan der være tendens til stramning af akillessenen, hasemusklernes og hoftebøjnerne.

For at modvirke stramme led, er det nødvendigt at være opmærksom på ledbevægeligheden. Hvis der er tendens til kontrakturer, udspændes musklerne omkring de led, hvor der er risiko for muskelstramning. Udspændingen kan foretages af en fysioterapeut eller en hjælper.

Det er desuden vigtigt at være opmærksom på, at personen i dagligdagen skifter mellem forskellige stillinger, hvor han/hun naturligt får strakt musklerne: f.eks. ligger på maven og kommer op at stå.

### **Rygskævhed/scoliose**

Personer, som tidligt er blevet permanente kørestolsbrugere, har øget risiko for at sidde sammensunket og derved udvikle en skæv ryg. Hvis sygdommen først viser sig, når personen er udvokset, udvikles der som regel ikke skæv ryg.

For at modvirke at kørestolsbrugere, der stadig er i voksenalderen, udvikler skæv ryg og får stive led i benene, er det vigtigt dagligt at komme op at stå. Det kan f.eks. ske ved at bruge lange benskinner, som stabiliserer knæleddet, eller ved at stå i et vippeleje eller ståstativ. Også voksne, som har mistet evnen til at gå og stå, kan bruge vippeleje eller ståstativ som et middel til at få rettet ryggen og strakt musklerne i benene.

Det er også vigtigt at sørge for, at barnet eller den voksne har en god siddestilling. Det vil sige, at kørestolen er tilpasset personen, så der er fast støtte til ryg, lår og fødder. Personen skal sidde symmetrisk med hoved, krop og ben, og der bør være mulighed for, at han/hun ofte kan skifte stilling, eventuelt ved hjælp af elektriske funktioner på kørestolen.

For nogle børn med LGMD er nødvendigt at anvende korset. Hvis rygskævheden ikke kan styres med korsettet, kan ryggen gøres stiv ved en operation.

## **Vejrtrækning/lungeinfektioner**

Som følge af den svage kropsmuskulatur får en person med limb-girdle muskeldystrofi på et tidspunkt i sygdomsforløbet ofte nedsat vejrtrækningsevne og dermed nedsat hostekraft. Dette kan betyde, at der er øget risiko for, at simple forkølelser udvikler sig til lungebetændelse, når personen ikke kan hoste slimen væk fra luftvejene. Såfremt der er tale om stærkt nedsat vejrtrækningsevne, kan vejrtrækningen blive utilstrækkelig og brug af respirationshjælpemidler kan være nødvendig. Hvis personen har tendens til hyppige lungeinfektioner, skal han/hun så vidt muligt undgå træk og kulde, som kan føre til forkølelser og lungebetændelse.

Har personen problemer med at få slimen i luftvejene løsnet og hostet op, kan han/hun få brug for hostehjælp, eventuelt kombineret med slimløsnende medicin, som fås i håndkøb. For at forbedre evnen til at hoste kan han/hun desuden bruge et CPAP-apparat. Apparatet blæser luft ned i lungerne og medvirker derved til at udspile luftvejene, så slimen i luftvejene bliver løsnet, og personen får lettere ved at hoste den op.

I tilfælde af forkølelse, hvor der danner sig slim i lungerne, bør personen skifte stilling hyppigt, så slimet ikke samler sig i bestemte dele af lungerne.

Der kan også forekomme så udtalte vejrtrækningsproblemer under søvn, at det kan være nødvendigt at få støttet vejrtrækningen med en respirator enten i form af en Bi-pap med næsemaske eller en tracheostomi (respirator tilsluttet via et hul i halsen).

For personer med limb-girdle muskeldystrofi er det en god idé med mellemrum at få målt vejrtrækningsevnen (lungefunktionen eller vitalkapaciteten). Denne undersøgelse kan foretages i forbindelse med kontrollen hos speciallægen.

Hvis personen har gentagne lungeinfektioner og slimproblemer, kan han/hun blive indlagt til undersøgelse på et af de to respirationscentre i Danmark: Respirationscenter Øst på Rigshospitalet i København eller Respirationscenter Vest på Århus Kommunehospital.

## **Hjertet**

Nogle personer, sandsynligvis med specifikke typer af LGMD, kan sent i sygdomsforløbet udvikle forskellige hjertesygdomme. Man kan i dag ikke med sikkerhed forudsige, hvem der får hjertekomplikationer. Det er derfor vigtigt, at kontrollerende læge også undersøger for hjertekomplikationer og henviser til kardiologisk specialafdeling, hvor der kan foretages EKG og Ekkokardiografi.

Ved påvirket hjerte behandles dette forebyggende med medicin.

## **Medicin**

Man skal generelt være tilbageholdende med at give medicin til personer med limb-girdle muskeldystrofi, da mange typer medicin kan have uheldige bivirkninger. Selv ved brug af håndkøbsmedicin vil det være en god idé at rådføre sig med sin læge, inden man tager medicinen. I RehabiliteringsCenter for Muskelsvind kan man få et medicinkort, som beskriver de præparatgrupper, der skal anvendes med særlig forsigtighed.

Generelt er det altid vigtigt at fortælle personens diagnose, når han/hun er til behandling hos tandlæge, på skadestue eller ved eventuelle operationer

## **Praktiske hjælpeforanstaltninger**

Det er vigtigt hele tiden at være opmærksom på, hvordan personen kan opnå og vedligeholde færdigheder blandt andet ved at bruge hjælpemidler og få hjælp i det daglige. Er man voksen,

handler det om, at man - i takt med at kræfterne svinder - får den støtte, der er nødvendig for f.eks. at kunne forblive i arbejde.

Behovet for og kravene til hjælpemidler ændres hele tiden i takt med alderen og udviklingen i sygdommen. Det skal derfor med mellemrum vurderes, om hjælpemidlerne dækker de aktuelle behov. Hjælpemidler kan søges i kommunen.

I forhold til familiens bolig skal det løbende vurderes, om der skal ske ændringer, for at personen med LGMD kan fungere bedst muligt. Sociallovgivningen giver mulighed for at få tilskud til de nødvendige boligindretninger. Hvad der er nødvendigt, vil bero på myndighedernes skøn i hvert enkelt tilfælde.

Drejer det sig om et barn under 18 år med LGMD, har familien mulighed for via Serviceloven at få dækket de merudgifter, der er forbundet med at have et barn med fysisk handicap. Forældrene har desuden mulighed for at søge om dækning af tabt arbejdsfortjeneste, såfremt det vurderes hensigtsmæssigt.

Når barnet/den unge bliver 18 år, ophører forældrenes forsørgelsespligt, og dermed også deres mulighed for at få dækket merudgifter. Den unge skal herefter selv søge socialforvaltningen om råd, vejledning og økonomisk støtte ud fra de paragraffer i sociallovgivningen, som gælder voksne. Det vil blandt andet sige støtte i forbindelse med uddannelse og/eller erhvervsarbejde, boligindretning og hjælperordning, hvis den unge via et aktivt liv har behov for praktisk hjælp i hverdagen. For en voksen med LGMD, der er i arbejde, kan der være behov for at få nedsat arbejdstid, revalidering eller pension eventuelt kombineret med arbejde under særlige vilkår (flex-job, skånejob).

De nævnte tilskudsmuligheder gives efter et individuelt skøn, og det er derfor vigtigt nøje at beskrive behovet, så personen kan få den hjælp, han/hun er berettiget til.

## Psykiske og psykosociale aspekter

Det er en stor psykisk belastning at få at vide, at man har en muskelsvindsygd. De mange nye og usikre situationer, der følger med, og det uforudsigelige fremtidsperspektiv kan skabe bekymring og usikkerhed. Det langsomt fremadskridende sygdomsforløb betyder, at personen skal tilpasse sig nye situationer, som han/hun ikke kan klare fysisk. Det er vigtigt, at personen og familien får mulighed for at få hjælp til at tackle disse problemer. Det kan ske i form af rådgivning og information fra kompetente fagfolk. Desuden kan det ofte være en god støtte at få kontakt til andre personer med samme sygdom.

I RehabiliteringsCenter for Muskelsvind arrangeres en række kurser, hvor der udover det faglige indhold lægges vægt på, at brugere i samme situation eller med samme diagnose får mulighed for at udveksle erfaringer og støtte hinanden.

I Muskelsvindfondens regi er der oprettet mange bruger- og interessegrupper, som blandt andet arrangerer møder og temadage, der både har et socialt og fagligt formål.

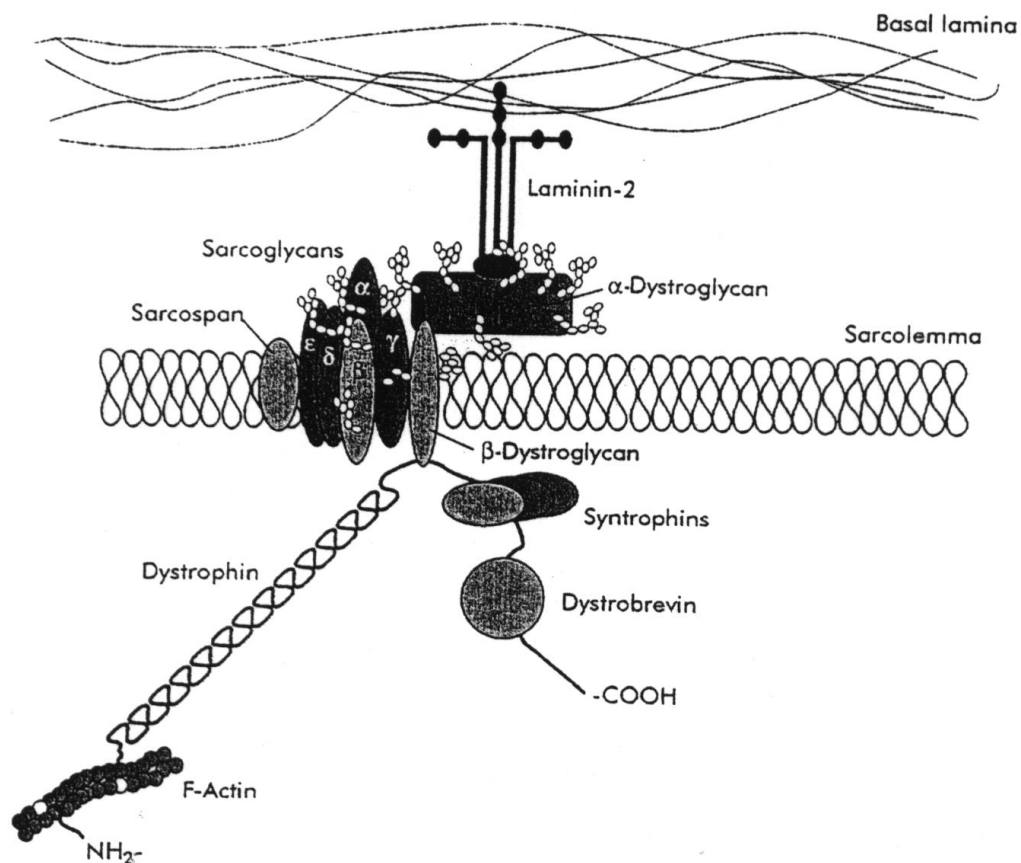
I nogle tilfælde kan der være brug for professionel hjælp til at komme igennem problemerne. Det kan ske i form af en eller flere samtaler med en psykolog. Henvielse til en psykolog kan ske via den praktiserende læge.

## Om de enkelte sygdomme tilhørende gruppen LGMD

Efter denne generelle gennemgang af LGMD sygdommene vil vi i det følgende give en gennemgang af, hvordan sygdommene opdeles, og hvilke specifikke symptomer og karakteristika der er ved de enkelte typer.

## Overordnet opdeling af sygdomme tilhørende gruppen af LGMD

- autosomal dominant LGMD (lille gruppe)
- autosomal resessive (ca 90 % af alle tilfælde)
  - sarcoglycanopatie
  - non-sarcoglycanopatie
- LGMD med sekundær proteinmangel/ufuldkommenhed



Tegningen viser muskelfiber-membranen og det kompleks af proteiner, som sammen med dystrofin opretholder muskelfiber-membranen og dens funktion.

Tegningen er under stadig udvikling og det er ikke alle proteiner, hvis tilstedeværelse og funktion er afdækket.

Skematisk kan man opstille typerne relateret til arveanlæggets placering på kromosomerne og genproduktet på følgende måde:

Navn	Type	genet placeret på kromosom par nr.	genprodukt
<b>LGMD – autosomal dominant arvelige typer</b>			
	LGMD 1A	krom.-par 5	Myotolin
	LGMD 1B	krom.-par 1	Lamin A/C
	LGMD 1C	krom.-par 3	Caveolin 3
	LGMD 1D	krom.-par 7	Ukendt
	LGMD 1E	krom.-par 6	Ukendt
	LGMD 1F	krom.-par 7	Ukendt
	LGMD 1G	krom.-par 4	Ukendt
<i>LGMD med anden påvist proteinmangel</i>			
			laminin A2 (merosin)
			laminin $\beta$ -1
<b>LGMD – autosomal ressesivt arvelige typer</b>			
<i>Sarcoglycanopatier:</i>			
$\alpha$ -Sarcoglycanopati	LGMD2D	krom.-par 17	$\alpha$ -Sarcoglycan
$\beta$ -Sarcoglycanopati	LGMD2E	krom.-par 4	$\beta$ -Sarcoglycan
$\gamma$ -Sarcoglycanopati	LGMD2C	krom.-par 13	$\gamma$ -Sarcoglycan
$\delta$ -Sarcoglycanopati	LGMD2F	krom.-par 5	$\delta$ -Sarcoglycan
<i>Non-Sarcoglycanopatier:</i>			
Calpainopati	LGMD2A	krom.-par 15	Calpain
Dysferlinopati	LGMD2B	krom.-par 2	Dysferlin
Telethoninopati	LGMD2G	krom.-par 17	Telethonin
	LGMD2H	krom.-par 9	TRIM32 protein
	LGMD2I	krom.-par 19	Fukutin-relateret protein
	LGMD2J	krom.-par 2	Titin
	LGMD2K	krom.-par 9	O-Mannosyl-transferase-1
	LGMD2L		Fukutin
	LGMD2M		Variant af type 2K
	LGMD2N		Variant af type 2K

Muskeldystrofi-sygdommene opdeles ofte efter fordelingen af muskelstyrke/svaghed. Derudover er det vigtigt at registrere tidspunkt for sygdommens debut, stramninger i led og muskler og andre komplikationer.

Sammenholdt med ovenstående typeinddeling opstilles i det følgende de kliniske fund for de enkelte typer, som de er registreret i dag:

### **LGMD - autosomal dominant arvelige typer**

#### LGMD 1A

- sygdomsdebut i 18-35 år
- langsom progression

- kun let forhøjet CK-værdi
- dysartri (motorisk taleforstyrrelse)

Denne LGMD er kun identificeret hos én nord-amerikansk familie

### LGMD 1B

- sygdomsdebut 4-38 år
- proximal muskelsvaghed
- langsom progression
- ofte hjerteaffektion, tiltagende med alderen
- CK normal eller let nedsat

Sygdomsbilledet er anderledes end ved Emery-Dreifuss MD, hvor der ses udtalte kontrakturer i ryg, achillessener og albuer, selvom hjerteaffektionen kan ligne den, der ses ved LGMD 1B.

### LGMD1C

- caveolin 3 mutationer
- sygdomsdebut fra 5-års alderen
- muskelsmerter og kramper efter anstrengelse
- forstørret lægmuskel
- let til middel muskelsvaghed i proximale muskler
- varierende progression
- CK værdi noget forhøjet

### LGMD med anden påvist proteinmangel

*Laminin A2 (merosin)* (kan være ressesivt arvelig)

- sygdomsdebut i voksenalder
- ikke udprægede kontrakturer
- hypertrofi af lægmusklen
- mild svaghed af ansigtsmuskulatur

*Laminin  $\beta$ -1*

- debut i barndommen
- sekundær laminin  $\beta$ -1 mangel ses oftest i biopsier fra voksne
- sygdomsdebut i barndommen
- muskelsvaghed, kontrakturer, rigid spine - overlap med AD Emery-Dreifuss MD/Bethlem myopati

### **LGMD - autosomal ressesivt arvelige typer**

#### Sarcoglycanopatier (LGMD2 C,D,E og F)

- ofte sygdomsdebut i barndommen
- sjældent sygdomsdebut i voksenalder
- progression varierende. Ikke kun typen, men familiære specifikationer har betydning for prognosen
- "DMD/BMD-lignende"
  - men ikke intellektuel affektion

- de kliniske forskelle kan være diskrete
- forstørret lægmuskel. Involvering af skulderbladets og -buens (deltoideus) muskler fra sygdomsdebut, svaghed i bækkenmuskulaturen er mere udtalt end i lårets muskler
- påvirkning af hjertemuskulaturen er beskrevet især ved 2E og 2F
- respirationskomplikationer hyppige
- anslået mindre end 5 % af alle dystrofier
- manifest DMD/BMD bærer-syndrom er en ofte forekommende differential diagnose til denne
- CK normal eller let forhøjet

#### Undersøgelser ved sarcoglycanopati

- dystrofin kan være let nedsat, da sarcoglycan er med i dystrofin skiftet i cellemembranen
- CK synes ikke brugbar til diagnosticering
- væsentligt at undersøge for alle typer sarcoglycaner ( $\alpha, \beta, \gamma, \delta$ )

#### Non-sarcoglycan LGMD

##### *Calpainopati* (LGMD2A)

- sygdomsdebut i 2-45 års alderen, men ses typisk i aldersgruppen 6-18 år
- op mod 50% af de senere debuterende tilfælde af LGMD?
- skulderbladmuskulatur er involveret
- ofte relativt god kraft i hofteabduktorer
- står ofte bredsporet
- kontrakturer (achillesener)
- ofte atrofi af muskulatur
- hjerteaffektion er ikke beskrevet, men respirationsaffektion kan være udtalt
- progression varieret, måske tendens til sammenhæng mellem sen debut og hurtig progression

#### Undersøgelser ved calpainopati

- immunoblotting er nødvendig for at finde mangel af protein calpain 3
- der ses en del mutationer

##### *Dysferlinopati* (LGMD2B)

- sygdomsdebut i sen teenagealder, dvs > 15 år
- før sygdomsdebut ofte god motorisk styrke
- oftest langsom progression
- debuterer i distal eller proximal muskulatur
- fordeling af muskelsvaghed i hovedtræk
  - ingen muskelsvaghed i ansigtet
  - ikke affektion af skulderbladsmuskler (ikke "englevinger")
  - som regel sen involvering af arme, eventuelt kun biceps
- går ofte med overstrakte ben, ikke vraltende gang

#### Undersøgelser ved dysferlinopati

- dysferlin kan ses i muskelbiopsien
- dysferlin genet er meget komplekst (50 exons) og indtil nu er der beskrevet > 250 ændringer i arveanlægget.

### **Opsummerende er det ved diagnosticering vigtigt:**

1. Kliniske tegn kan give fingerpeg om type, fx:

- forstørret lægmuskel og debut i barndommen (sarcoglycanopati),
- muskelatrofi, svaghed omkring skulderblade og relativt gode hofteabduktorer (calpainopati)
- distal muskelsvaghed og debut omkring teen-agealderen (dysferlinopati)
- kontrakturer meget fremtrædende (Emery-Dreifuss MD/laminin  $\beta$ 1)

2. Laboratoriefund kan medvirke til at udelukke andre årsager til proximal muskelsvaghed:

- CK-værdi normal eller let forhøjet kan tyde på dominant type
- EMG viser muskelsygdom men er ikke specifik
- Muskelbiopsi viser dystrofisk mønster

3. Det familiære billede

- Hvis der er tale om dominant sygdomsbillede:
  - udelukke FSH og Emery Dreyfuss
  - check caveolin 3 på biopsi
  - check laminin  $\beta$ 1 på biopsi
  - analyse af genlocus, hvis familiestrukturen gør det muligt
- Hvis der er tale om recessivt sygdomsbillede
  - analyse af genlocus kan være informativ
  - protein analyse af muskelbiopsi

4. Specifikke undersøgelser

- Se først på biopsien - farvning for proteiner
- Genetisk analyse - laves bedst på grundlag og styret af protein-analysen på biopsien

Som det fremgår, er sygdommene meget forskellige med forskellige symptomer, forløb osv. Der er i Danmark ca. 300 mennesker med en LGMD-diagnose. I år 2000 blev der etableret et samarbejdsprojekt mellem landets Universitetshospitaler og RCfM for at få re-diagnosticeret de personer, som på det tidspunkt havde diagnosen limb-girdle. Denne undersøgelse viste at 103 ud af 118 patienter opfyldte de diagnostiske krav til LGMD type 2 og at 36 % havde typen LGMD2I.

November 2009