

DIAGNOS OCH BEHANDLING AV DUCHENNES MUSKELDYSTROFI

EN FAMILJEGUIDE

INNEHÅLL

	Sida
VIKTIG INFORMATION	1
<hr/>	
1. INLEDNING	2
2. SÅ HÄR ANVÄNDS GUIDEN	3
3. DIAGNOS	7
4. NEUROMUSKULÄR BEHANDLING - bibehållande av styrka och funktion	11
5. HABILITERINGSINSATSER - sjukgymnastik och arbetsterapi	19
6. ORTOPEDISK BEHANDLING - hjälp för problem i skelett och leder	21
7. ANDNINGSVÅRD - kontroll av lungfunktionen	23
8. HJÄRTAT - ta hand om hjärtfunktionen	25
9. MAGE OCH TARM - handläggning av problem med näring, sväljningssvårigheter och andra problem från mage och tarm	27
10. PSYKOSOCIALA FRÅGOR - hjälp med beteende och inlärning	29
11. ÖVERVÄGANDEN INFÖR KIRURGI	32
12. ÖVERVÄGANDEN VID AKUTVÅRD	33
<hr/>	
FÖRKORTNINGAR	35
FÖRKLARING AV MEDICINSKA TERMER	36

VIKTIG INFORMATION

Informationen och råden i detta häfte är inte avsedd att ersätta en läkares rekommendationer och tjänster, inte heller utgör de en patient-läkarrelation. Dessa råd bör kompletteras med medicinska råd från din läkare, som du bör rådfråga i alla frågor som rör din hälsa, särskilt när det gäller symtom som kan kräva diagnos eller medicinsk uppföljning. Alla åtgärder som vidtas på grundval av informationen i denna broschyr sker på eget ansvar. Trots alla ansträngningar som har gjorts för att säkerställa att informationen i detta häfte är korrekt så kan detta inte garanteras och behandlingen måste anpassas individuellt.

1. INLEDNING

Denna familjeguide sammanfattar resultaten av ett internationellt konsensusdokument om den medicinska vården av Duchennes muskeldystrofi (DMD). Det har skapats med stöd från Centers for Disease Control and Prevention (CDC) i USA, i samarbete med patientorganisationer och det europeiska nätverket TREAT-NMD. Huvuddokumentet är publicerat i Lancet Neurology.

Referenser för huvuddokumentet:

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.

Huvuddokumentet kan laddas ner gratis från:

<http://www.treat-nmd.eu/care/dmd/diagnosis-management-DMD/>

Rekommendationerna är baserade på en omfattande studie av diagnos och behandling av DMD som utfördes av 84 internationella experter, utvalda att representera ett brett spektrum av specialiteter. De "**betygsatte**" oberoende av varandra behandlingsalternativ som används vid behandling av DMD för att säga hur "**nödvändig**", "**lämplig**" eller "**olämpligt**" varje alternativ var i olika sjukdomsstadier. Totalt bedömde de mer än 70.000 olika scenarier. Detta tillät dem att fastställa riktlinjer som en majoritet kunde enas kring att de representerar "**bästa praxis**" för behandling av DMD.

Experterna betonade att bästa hanteringen av DMD kräver ett tvärvetenskapligt angreppssätt, med bidrag av specialister från många olika områden, och att det måste finnas en läkare eller annan sjukvårdspersonal som samordnar dessa insatser. Eftersom varje individ är unik bör en person med DMD och hans familj ha **en aktiv tillknytning till en specialistläkare** som åtar sig att samordna och individualisera behandlingen.

Detta dokument innehåller grundläggande information som underlättar för dig att delta på ett effektivt sätt i denna process. Läkaren eller specialisten som samordnar behandlingen måste vara medveten om alla de potentiella problem som kan uppstå vid DMD, och ha tillgång till de behandlingsåtgärder som utgör basen för god behandling, med inslag från olika specialister. Tyngdpunkten av vilka åtgärder som är viktigast förändras över tid. Denna guide vägleder dig genom de olika områdena av DMD behandling (figur 1). Alla dessa insatser behövs inte i alla stadier av sjukdomen, men det är viktigt att de vid behov finns tillgängliga och att den som samordnar behandlingen har uppbackning inom alla dessa områden.

2. SÅ HÄR ANVÄNDS GUIDEN

Denna guide innehåller en hel del information. Du kan använda den på två olika sätt. Vissa familjer föredrar att koncentrera sig på det stadium av DMD som deras barn är i just nu. Andra tycker om att förstå så mycket som möjligt om varje aspekt av DMD redan från början.

I detta avsnitt och i figur 1, kan du läsa vad experterna säger om de olika stadierna av DMD, och hur vårdbehovet förändras över tiden. Om du därefter vill gå direkt till de delar av dokumentet som är relevanta för dig just nu, kan du lätt hitta dem. I slutet av dokumentet finns det två sektioner som kan vara viktiga: saker att komma ihåg om operation planeras, och saker att tänka på i akuta situationer. Vi har färgkodat de olika avsnitten för att matcha färgerna i figuren. I slutet av häftet finns det också en ordlista för att hjälpa dig att förstå några medicinska termer som du hittar här, eller som du kanske hör att ditt vårdteam använder.

"Detta är en guide för de "medicinska" aspekterna av DMD, men ha alltid i åtanke att den medicinska sidan inte är allt. Tanken är att din son ska kunna gå vidare med sitt liv och att ni ska kunna gå vidare med att vara en familj genom att minimera de medicinska problemen. Det är bra att komma ihåg att de flesta pojkar med Duchenne är glada barn och de flesta familjer klarar sig mycket bra efter att de har återhämtat sig från den första chocken efter diagnosen"

Elizabeth Vroom, United Parent Projects Muscular Dystrophy

DMD STEG FÖR STEG (Figur 1)

DMD är en sjukdom där tillståndet förändras med tiden. Läkare och andra känner ofta igen viktiga "nyckelstadier" i sjukdomsutvecklingen. De använder dessa nyckelstadier som bas för behandlingsrekommendationer, även om stadierna kan te sig konstgjorda. Trots det så kan det vara användbart att använda dem för att identifiera den typ av insatser som rekommenderas vid en viss tidpunkt, och vad du bör förvänta dig av ditt behandlingsteam vid den tidpunkten.

Presymptomatisk fas

De flesta pojkar med DMD diagnostiseras inte under det **PRESYMTOMATISKA** stadiet om det inte finns en känd ärftlighet för tillståndet, eller om inte blodprover som ger misstanke om diagnosen görs av andra skäl. Symtom på försenad gångdebut eller försenat tal förekommer, men dessa symtom är vanligen subtila och passerar obemärkta i detta stadium.

Tidig gångsfas

I DEN TIDIGA GÅNGSFASEN uppvisar pojkar symtom som vanligtvis betraktas som "klassiska" tecken på DMD - Gowers manöver (vilket innebär att man måste ta stöd med händerna på låren när man reser sig upp sig från sittande på golvet), vaggande gång och tågång. Man kan fortfarande gå i trappor, men vanligtvis med en fot som hela tiden leder trappgången snarare än att byta fot växelvis.

Det är under dessa två tidiga stadier som det är mest sannolikt att den diagnostiska utredningen pågår (avsnitt 3).

DIAGNOS: Specifika tester kommer att rekommenderas för att identifiera den förändring i DNA (genetisk mutation) som orsakar DMD. Medverkan från specialister kan behövas för att tolka dessa tester och för att diskutera hur resultaten kan påverka din son och andra familjemedlemmar.

LÄRANDE OCH BETEENDE: Pojkar som har DMD har en förhöjd risk att få problem inom dessa områden. En del beror på den effekt som DMD har på hjärnans funktion, en annan del beror på fysiska begränsningar. Vissa läkemedel såsom steroider kan också spela en roll. Familjestöd är viktigt, och synpunkter från specialister kan behövas för att ta itu med specifika frågor om lärande och beteende (avsnitt 10).

SJUKGYMNASTIK: Kontakt med sjukgymnast (avsnitt 5) i detta tidiga stadium innebär att tånjningar och annan träning kan införas gradvis för att hålla musklerna smidiga och förhindra eller minimera inskränkt ledrörlighet. Sjukgymnasten kan också ge skolan råd om lämplig träning för att stödja deltagande i idrott.

STEROIDER: Detta är en bra tid att få information om tillgängliga behandlingsalternativ, såsom steroider (avsnitt 4). Starttiden för behandling med steroider är när pojkens motoriska funktion börjar plana ut eller når en "platå". När behandling med steroider planeras är det viktigt att kontrollera att alla aktuella vaccinationer har givits och att ta reda på om eventuella riskfaktorer för biverkningar av steroider kan förväntas och i så fall minimeras. Exempelvis kan vägledning om viktkontroll behövas.

HÄRTA OCH ANDNINGSMUSKLER: Det är vanligtvis inga problem med hjärtat eller andningsmuskler i detta stadium, men kontroller bör inlemmas i de regelbunda uppföljande läkarbesöken för att fastställa baslinjen (vad som är "normalt" för din son). Kontroll av hjärtat rekommenderas vid tidpunkten för diagnos och därefter vartannat år fram till 10 års ålder. Efter 10 års ålder bör kontrollen vara oftare. Det är också viktigt att pojken är vaccinerad mot pneumokocker och influensa (avsnitt 7).

Sen gångsfas

I DEN SENA GÅNGSFASEN blir det allt svårare att kunna gå, och mer problematiskt att gå i trappor och att resa sig från golvet.

LÄRANDE OCH BETEENDE: Fortsatt professionellt stöd behövs vid olika problem med lärande och beteende, och professionell hjälp kan behövas för att hitta strategier att hantera förlust av gångförmåga (avsnitt 10).

SJUKGYMNASTIK: Habiliteringsinsatser fortsätter att fokusera på pojkens rörelseförmåga, ledrörlighet och självständighet (avsnitt 5). Om det finns problem med inskränkt ledrörlighet som inte längre kan behandlas effektivt med sjukgymnastik, kan det bli nödvändigt med bedömning och insatser av ortopedspecialist. Det är viktigt att se till att det finns lämpliga rullstolar med bra sittställning för att främja fortsatt självständighet och komfort.

STEROIDER: I denna fas är det viktigt att kontinuerligt utvärdera steroidbehandling i förhållande till den aktuella behandlingsregim och dos som används (avsnitt 4) och att vara medveten om och observant på eventuella biverkningar. Det är också viktigt att mäta muskelfunktion och fysiska färdigheter två gånger per år. Fortsatta kontroller av vikt bör ske med särskilt fokus på under- och övervikt, och åtgärder måste vidtas för att lösa eventuella problem med nutritionen (avsnitt 9).

HÄRTA OCH ANDNINGSMUSKLER: Från andnings- och hjärtsynpunkt (se avsnitt 7 respektive 8) är det i denna fas fortsatt låg risk för uppenbara problem, men kontinuerlig kontroll av hjärta och andningsfunktion är nödvändig. Ekokardiogram och andra typer av tester bör utföras årligen från 10-års ålder. Om förändringar upptäcks i hjärtundersökningen kommer läkaren att rekommendera uppföljning och/eller behandling.

Tidig icke gångsfas

I DEN TIDIGA ICKE GÅNGSFASEN behöver pojken använda en rullstol för förflyttning. I början kan han kanske själv köra rullstolen, och hans hållning är vanligen fortfarande bra (Avsnitt 5).

LÄRANDE OCH BETEENDE: Trots inslag av sjukdomsprogress, är det viktigt med ett ökat fokus på pojkens självständighet och förmåga att klara sig själv för att underlätta delaktighet i skola och fritidsaktiviteter på lika villkor som andra under tonåren.

SJUKGYMNASTIK: Det är viktigt att ägna särskild uppmärksamhet åt inskränkt ledrörlighet i de övre extremiteterna (axlar, armbågar, handleder och fingrar) och åt behov av hjälpmedel som ger din son möjlighet att behålla sitt stående. Sned ryggrad (skolios) ses inte så ofta med den ökade användningen av steroider, men det är fortfarande mycket viktigt med kontroll av ryggen efter att pojken upphört att gå. I vissa fall förvärras skolios ganska snabbt, ofta inom några månader (avsnitt 6). Insatser av ortoped kan förutom ryggkontroll också behövas för att hantera problem med fotlederna som kan orsaka smärta eller obehag och begränsa valet av skor.

STEROIDER: Bibehållande av steroidmedicineringen är en viktig del av behandlingen också i denna fas (avsnitt 4), oavsett om den har startat tidigare och fortsätter in i denna fas, eller om det har just har börjat.

HÄRTA OCH ANDNINGSMUSKLER: Det är fortfarande viktigt att kontrollera hjärtfunktionen med årliga intervall, en försämring bör leda till snar åtgärd och behandling (punkt 8). Efter förlust av gångförmågan är en begynnande försämring av lungfunktion att vänta, och det är tid att initiera en rad åtgärder för att optimera andning och hostfunktion (avsnitt 7).

Sen icke gångsfas

I DEN SENA FASEN AV ICKEGÅENDE blir det allt svårare att bevara en bra hållning och funktion av de övre extremiteterna (armar och händer), och komplikationer är nu mer sannolika.

SJUKGYMNASTIK: Det är viktigt att diskutera med sjukgymnasten och arbetsterapeuten vilka hjälpmedel som kan göra det lättare för pojken att klara sig själv och att delta i aktiviteter med kamrater. Andra anpassningar kan behövas för att underlätta aktiviteter som att äta, dricka, gå på toaletten, att komma i säng och vända sig i sängen.

STEROIDER: Beslut som rör steroidbehandling, nutrition och viktkontroll diskuteras med behandlingsteamet.

HÄRTA OCH ANDNINGSMUSKLER: Det rekommenderas att hjärt-och lungfunktion kontrolleras två gånger per år, och det kan vara nödvändigt att genomföra mer omfattande undersökningar och åtgärder.

Många unga män med DMD lever ett rikt och tillfredsställande vuxenliv. Det är viktigt att i förväg göra en plan för hur man som vuxen kan få ett självständigt liv med nödvändig hjälp och med alla de möjligheter och utmaningar som det innebär.

De följande avsnitten fokuserar på de tio olika områdena av behandlingen av DMD som beskrivs i figur 1.

.

Stadium 1: PRESYMPTOMATISK Kan diagnostiseras i detta stadium, antingen genom slumpvis upptäckt av förhöjda CK-nivåer eller på grund av känd ärftlighet för DMD Kan uppvisa utvecklingsförsening, men ingen gångrubbning	Stadium 2: TIDIG GÅNGSFAS Gowers manöver Vaggande gång Möjligen tågång Kan gå i trappor	Stadium 3: SEN GÅNGSFAS Alltmer ansträngd gång Förlorar förmågan att gå i trappor och att resa sig från golvet	Stadium 4: TIDIG ICKE GÅNGSFAS Kan under en tid själv köra sin rullstol Bibeverad hållning Kan utveckla skolios	Stadium 5: SEN ICKE GÅNGSFAS Funktion av övre extremiteterna och upprätthållande av kroppshållning allt mer begränsad	
Kräver diagnostisk utredning och genetisk rådgivning		Är sannolikt diagnosticerad i detta stadium, om inte försenad av andra orsaker (t.ex. annan samtidig sjukdom)			DIAGNOS
Förutseende planering för framtida sjukdomsutveckling Se till att vaccinationer genomförts enligt schema	Pågående undersökningar för att säkerställa att sjukdomsförloppet är som förväntat i relation till tolkning av diagnostiska tester Utvärdering av funktion, styrka och rörelseomfång minst var sjätte månad för att avgöra sjukdomsstadium och därmed behov av behandling med steroider, löpande uppföljning av steroidbehandling och handläggning av biverkningar.				NEUROMUSKULÄR HANDLÄGGNING
Utbildning och stöd Förebyggande åtgärder för att bevara ledrörlighet/minimera kontrakturer Uppmuntran lämplig motion/aktivitet Stöd för deltagande i fysiska och sociala aktiviteter Tillhandahållande av relevanta hjälpmedel		Tidigare åtgärder fortsättes Tillhandahållande av lämplig rullstol med bra sittställning, samt hjälpmedel och anpassningar för att uppnå maximal självständighet i dagliga aktiviteter, funktion och delaktighet			HABILITERING
Ortopedisk kirurgi sällan nödvändigt		Kirurgisk åtgärd av hälsenekontrakturer övervägs i vissa situationer	Regelbunden kontroll av skolios: Behandling med stabiliserande ryggkirurgi i vissa situationer Eventuella åtgärder för att förbättra rätt fotställning i rullstol		ORTOPEDISK HANDLÄGGNING
Normal andningsförmåga Se till att ordinarie vaccinationsschemat följs, inkluderande pneumokock- och influensavacciner	Låg risk för andningsproblem Kontinuerliga kontroller av lungfunktionen		Ökad risk för nedsatt andningsfunktion Utred andningsfunktion	Ökad risk för nedsatt andningsfunktion Utred och behandla nedsatt andningsfunktion	HANDLÄGGNING AV ANDNINGSFUNKTION
Ekokardiogram vid diagnos eller vid 6-års ålder	Maximalt 24 månader mellan undersökningarna till 10 års ålder, därefter årligen	Samma kontroller som för den yngre gruppen Risk för hjärtproblem ökar med åldern. Kräver behandling, även utan förekomst kliniska symptom. Sedvanlig hjärtsviktsbehandling vid försämrad hjärtfunktion			HANDLÄGGNING AV HJÄRTFUNKTION
Kontrollera att viktökning är som förväntad för åldern Dietistbedömning av över/undervikt				Uppmärksamhet på eventuella sväljningsbesvär	GASTROINTESTINAL HANDLÄGGNING
Familjestöd, tidig bedömning/ insatser avseende utveckling, inlärning och beteende	Bedömning/ insatser avseende inlärning, beteende och hantering av problem Främja självständighet och social utveckling		Planering av övergången till vuxenklirik		PSYKOSOCIAL BEHANDLING

Figur 1. Vårdinsatser som krävs i olika stadier av DMD

3. DIAGNOS

VÅRD VID DIAGNOS

Den specifika orsaken till en medicinsk sjukdom kallas diagnos. Det är mycket viktigt att fastställa den exakta diagnosen när DMD misstänks av din läkare. Syftet med vård vid denna tidpunkt bör vara att säkerställa en korrekt diagnos så snabbt som möjligt. Med snabb och korrekt diagnos kan alla i familjen informeras om det allmänna förloppet av DMD, erbjudas genetisk rådgivning och informeras om behandlingsalternativ. Lämplig vård kan sättas in och fortlöpande stöd och utbildning kan ges till familjen. Helst bör diagnosen göras av en läkare som specialiserat sig på neuromuskulära sjukdomar och som kan bedöma barnet kliniskt och genomföra och tolka relevanta undersökningar. Uppföljning och stöd till familjen efter diagnos kompletteras ofta med insatser av genetisk rådgivare.

Viktiga fakta att komma ihåg:

1. Att få en diagnos är ett viktigt steg för att du och din läkare ska kunna göra en plan för din sons behandling.
2. Läkare kan inte diagnostisera DMD enbart på grundval av CK-prov. Om din son har förhöjda CK värden behöver läkaren bekräfta diagnosen med genetisk provtagning.
3. **DU ÄR INTE ENSAM.** Be din läkare att besvara alla eventuella frågor som du kan ha och konsultera genetisk vägledare.
4. Detta är också en tid när kontakt med en stödgrupp eller patient organisation kan vara till stor hjälp. Du kan hitta listor med kontakter på www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.

NÄR MISSTÄNKTS DMD

Den första misstanken uppstår vanligen på grund av en av följande tre tecken (även om det inte finns någon känd ärftlighet för DMD i familjen):

- Problem med muskelfunktionen. Det är ofta en familjemedlem som märker att något är fel. Pojkar som har DMD börjar gå senare än andra pojkar i samma ålder. De har förstörade vadmuskler och har svårt att springa, hoppa och att gå i trappor. De faller lätt och kan ha en tendens att gå på tårna. De kan också ha en försenad utveckling av talet. Ett av de klassiska tecknen på DMD är vad som kallas en positiv "Gowers manöver", där pojken måste använda sina händer och armar för att "klättra" uppför låren för att resa sig till upprätt ställning. Detta är en följd av svaghet i höft- och lårmuskler (se figur 2).
- Höga nivåer av muskelprotein kreatinkinaset (CK) i blodprov. Upptäckt av en hög CK-nivå bör föranleda en brådskande remiss till en specialist på neuromuskulära sjukdomar för att säkerställa diagnosen. Höga CK nivåer ses hos personer med andra muskelsjukdomar och ett högt CK-värde bekräftar inte i sig diagnosen DMD.
- Höga nivåer av "leverenzymerna" ASAT och ALAT i ett blodprov. Höga nivåer av dessa enzymer i blodet förknippas ofta med leversjukdomar, men muskeldystrofi kan också orsaka denna ökning. Övrigt höga nivåer av dessa enzymer utan annan orsak bör leda till misstanke om förhöjda värden även av CK, och därmed misstanke om bakomliggande muskeldystrofi. En leverbiopsi rekommenderas inte i dessa fall.
- Pojkar med DMD har ofta en försenad talutveckling, och ibland är det första symptomet (se avsnitt 10).

BEKRÄFTELSE AV DIAGNOSEN DMD

DMD är en genetisk sjukdom - det orsakas av en mutation eller förändring i DNA av en gen som kallas dystrofin eller DMD-genen. Diagnosen bekräftas genom genetisk testning, vanligen i form av ett blodprov, men därutöver ibland även med hjälp av andra undersökningar. Ruta 1 innehåller bakgrundsinformation om genetiska tester.

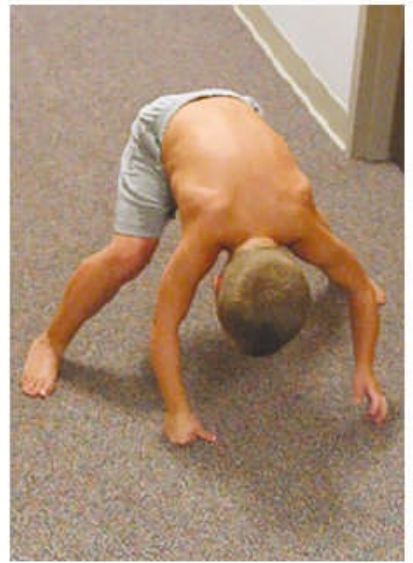
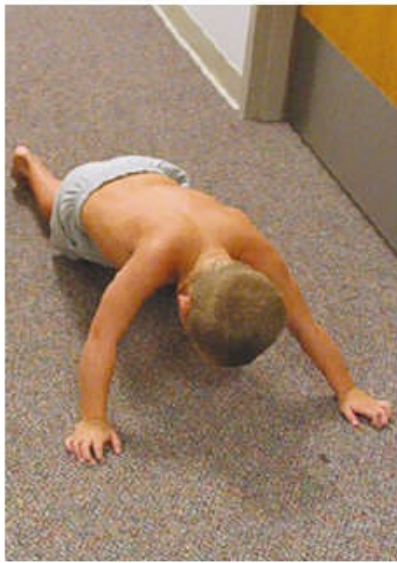
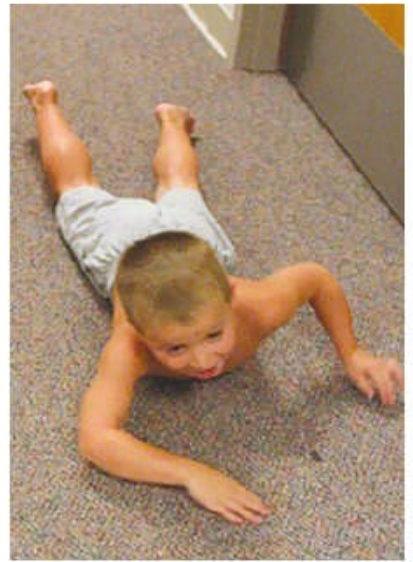
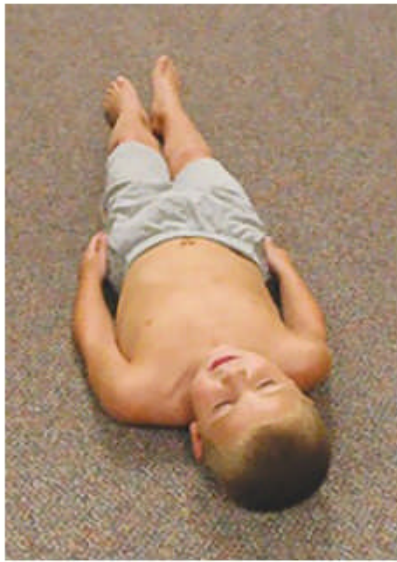


Figure 2. Gowers' Manoeuvre.

Figur 2. Gowers manöver

UNDERSÖKNINGAR

1) GENETISK UNDERSÖKNING

DMD bör alltid bekräftas genetiskt, även om diagnosen redan är säkerställd med hjälp av muskel biopsi. Olika typer av genetiska tester kan ge mer detaljerad och specifik information om förändringen i DNA (mutationen). Genetisk bekräftelse av diagnosen är viktigt av flera skäl. Det kommer att bidra till att avgöra om pojken kan vara lämplig för deltagande i kliniska studier ämnade för specifika mutationer. Kunskap om mutationen kan också underlätta för familjen att fatta beslut om fosterdiagnostik och framtid graviditeter.

När den exakta mutationen eller förändring av DNA i dystrofingenen är känd, bör mödrar erbjudas genetisk testning för att avgöra om hon är bärare av sjukdomsanlaget. Denna information är viktig för andra kvinnliga familjemedlemmar på moderns sida (systrar, döttrar, mostrar, kusiner), eftersom de också kan vara bärare.

Genetisk testning och en remiss till en genetisk rådgivare hjälper familjen att förstå resultaten av testning och de potentiella konsekvenserna detta har för andra familjemedlemmar (se ruta 1).

2) ANALYS AV MUSKELBIOPSI

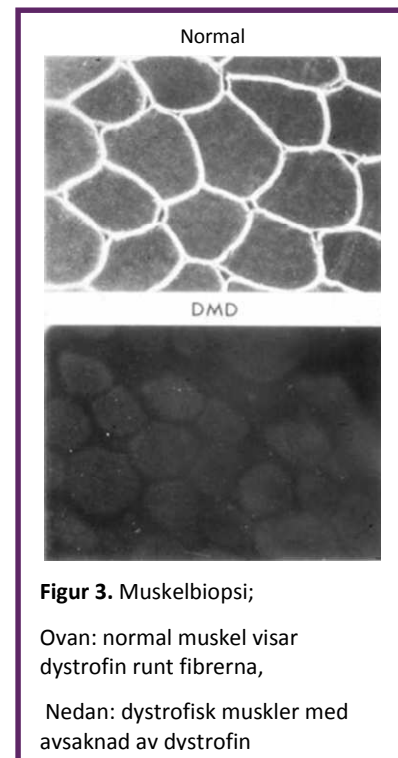
Din läkare kan rekommendera att en muskel biopsi utförs (analyser av en liten bit av muskeln). Den genetiska mutationen i DMD-genen innebär att kroppen inte kan producera proteinet dystrofin eller inte producerar tillräckligt av det. Analyser av muskelbiopsien kan ge information om mängden av dystrofin i muskelcellerna (Se figur 3).

Om diagnosen redan bekräftats genom genetisk testning, är det inte nödvändigt att ta en muskel biopsi. På vissa center kan DMD diagnostiseras genom analys av muskelbiopsi. Om diagnosen DMD ställts med hjälp av muskelbiopsi är det ändå viktigt att utföra genetisk testning för att undersöka vilken specifik förändring i DNA (mutation) som orsakar DMD.

Det finns normalt två typer av undersökningar som görs av en muskel biopsi, nämligen immunocyto kemi och immunoblotting för dystrofin. Dessa tester utförs för att bestämma närvaron eller frånvaron av dystrofin, varigenom det blir möjligt att skilja mellan DMD och en mildare form av sjukdomen, Beckers muskeldystrofi (BMD).

3) ANDRA UNDERSÖKNINGAR

Sedan länge har undersökningsmetoder såsom elektromyografi (EMG) och analyser av nervledningshastighet använts för att undersöka ett barn med misstänkt neuromuskulär sjukdom. Experterna är överens om att dessa tester INTE är lämpliga eller nödvändiga för diagnos av DMD.



Figur 3. Muskelbiopsi;

Ovan: normal muskel visar dystrofin runt fibrerna,

Nedan: dystrofisk muskler med avsaknad av dystrofin

Ruta 1. Varför är genetisk bekräftelse viktig?

GENETISK RÅDGIVNING OCH BÄRARSKAPSANALYS:

- Ibland uppstår den genetiska mutationen som orsakar DMD av slumpen. Detta kallas för spontan mutation. I andra fall har mutationen förts vidare av pojkens mamma.
- Om mamman har mutationen, kallas hon för "bärare", och hon kan överföra mutationen till sina barn. Pojkarna som mutationen överförs till får sjukdomen DMD, medan flickorna istället blir bärare om mutationen överförs. Om modern är testad kan hon med hjälp av den kunskapen fatta beslut inför eventuella framtida graviditeter. Hennes kvinnliga släktingar (systrar, mosttrar, döttrar) kan också testas för att se om de är bärare och därmed löper risk att få en pojke med DMD.
- Även om en kvinna inte befunnits vara bärare av anlaget för DMD, så finns det en liten risk för DMD i framtida graviditeter, eftersom mutationen kan ha skett i hennes äggceller. Detta kallas "könscellsmosaicism".
- En bärare har också en liten risk för att utveckla försämrad hjärtfunktion eller svaghet i benmusklerna senare i livet. Kunskap om eventuellt bärarskap hjälper till att identifiera dessa risker, så att kvinnan kan få adekvata råd.
- Du bör ha tillgång till en genetisk vägledare som kan förklara allt detta för dig närmare.

LÄMPLIGHET FÖR KLINISKA PRÖVNINGAR:

Det pågår ett antal kliniska prövningar för DMD som är inriktade på specifika typer av mutationer. Genetisk testning är viktig för att förstå varför din pojke är lämplig eller olämplig att delta i dessa prövningar. För att hjälpa läkarna identifiera lämpliga pojkar för studier av potentiella framtida behandlingar, bör du registrera dig i ett patientregister för DMD.

Det viktigaste frågan som måste besvaras är om genetisk testning utförts i enlighet med de senaste accepterade doagnostiska kriterierna, så du kan vara säker på att hitta den exakta mutationen. Om inte, kan det finnas ett behov av ytterligare testning. Du bör diskutera detta med din läkare. Den exakta mutationen behövs också för att registrera sig i en DMD patientdatabas. Du kan hitta mer information om olika typer av genetiska tester, hur de utförs och hur effektiva de är för att spåra mutationen i huvuddokumentet.

Du hittar en förteckning över nationella patientregister och ytterligare information om DMD på www.treat-nmd.eu/patientregistries.

4. NEUROMUSKULÄR BEHANDLING - bibehållande av styrka och funktion

VILKA UNDERSÖKNINGAR BÖR GÖRAS OCH VARFÖR

Din son ska ha regelbundna kontroller hos en specialistläkare som har kompetens att följa upp hur det går och att förstå om det finns något oväntat som kan behöva ytterligare utvärdering. Detta är viktigt för att fatta beslut om nya behandlingar och den lämpligaste tidpunkten för det, samt för att förutse och förhindra eventuella problem så tidigt som möjligt. Det rekommenderas att din son ses av en läkare var 6 månad och specialistsjukgymnast och/eller arbetsterapeut ungefär var 4 månad om det är möjligt.

Tester som används vid olika kliniker för att följa individer med DMD kan variera. Det viktigaste är att det finns en regelbunden översyn så att effekt av interventioner verkligen kan utvärderas. Dessa regelbundna undersökningar bör omfatta tester som hjälper att påvisa hur tillståndet fortskrider, inklusive:

STYRKA: Styrka kan mätas på många olika sätt för att se om muskelkraften förändras.

LEDRÖRLIGHET: Detta görs för att kontrollera om kontrakturer, eller inskränkt ledrörlighet utvecklas, och för att ge råd om bästa möjliga täjningsmetoder eller andra behandlingsformer.

TIDSTESTER: Många kliniker utför rutinmässig tidstester, till exempel hur lång tid det tar att komma upp från golvet till stående, gå en viss sträcka eller gå i trappor. Detta ger viktig information om hur tillståndet förändras och hur det svarar på behandlingen.

SKALOR FÖR BEDÖMING AV MOTORISK FUNKTION: Det finns ett stort antal av olika skalor, men din klinik bör rutinmässigt använda samma skala vid besöken för att på ett systematiskt sätt övervaka tillståndet. Olika skalor kan behövas vid olika tidpunkter.

AKTIVITETER I DAGLIGA LIVET (ADL): Detta gör det möjligt för teamet att kunna upptäcka om det behövs extra hjälp för att säkerställa pojkens självständighet.

LÄKEMEDELSBEHANDLINGAR FÖR MUSKELSYMPTOM

Det händer just nu en hel del på forskningsfronten om nya läkemedel för DMD. I den här guiden har experterna endast rekommenderat behandlingar där det redan finns tillräcklig evidens eller underlag för den aktuella insatsen. Dessa rekommendationer kommer att ändras i framtiden när nya bevis blir tillgängliga (t.ex. resultaten av kliniska prövningar). Riktlinjer för dessa kommer när nya resultat blir tillgängliga.

Även om det förväntas att det i framtiden kommer att finnas ett bredare spektrum av tillgängliga behandlingsalternativ, så finns det för närvarande bara en typ av läkemedel som experter är överens om att rekommendera, nämligen steroidbehandling. En mer ingående beskrivning av steroidbehandling finns senare i detta avsnitt, liksom medicinsk behandling av andra specifika symtom såsom hjärtproblem, som beskrivs senare.

Viktiga fakta att komma ihåg:

1. *Eftersom din sons muskler saknar dystrofin så blir de gradvis svagare.*
2. *Vissa typer av träning, och trötthet, kan bidra till förvärrad muskelskada.*
3. *Läkaren har kunskap om hur muskelsvaghet utvecklas och kan hjälpa förbereda din son för nästa fas.*
4. *Det är viktigt för läkaren att veta hur din sons muskler fungerar så att de kan börja rätt behandling så tidigt som möjligt.*

STEROIDBEHANDLING - STEG-FÖR-STEG-GUIDE

Steroider används vid många andra sjukdomstillstånd och det finns en hel del erfarenhet av dess användning runtom i världen. Det råder ingen tvekan om att behandlingen kan vara till nytta för många pojkar med DMD, men det måste förenas med förebyggande insatser mot potentiella biverkningar. Användning av steroider är mycket viktigt vid DMD och bör diskuteras med alla familjer i ett tidigt skede.

GRUNDKUNSKAPER

- **Steroider (också kallade glukokortikoider eller kortikosteroider) är den enda typ av läkemedel som kan fördröja försämring av muskelstyrka och fysiska färdigheter hos personer med DMD.** Målet med steroidbehandling är att hjälpa barnet att gå självständigt (utan stöd) under längre tid för att öka barnets delaktighet, och för att senare minimera ortopediska problem samt problem med andning och hjärta. Det kan också minska risken för skolios (krökning av ryggraden).
- **Förebyggande åtgärder mot och hantering av steroidbiverkningar måste vara proaktiva och förutseende.** Interventioner bör påbörjas TIDIGT för att förebygga problem och se till att de inte blir allvarliga. Biverkningar associerade med steroider varierar och anges i tabell 1.

START OCH AVSLUTNING AV STEROIDBEHANDLING

- **Den optimala tiden för att starta steroidbehandling är när motorisk funktion är i en "platåfas" - d.v.s när pojkens motorik har slutat utvecklas men ännu inte börjat försämrans.** Detta sker vanligtvis i 4-6 årsåldern. Det rekommenderas inte att barn vars motorik fortfarande utvecklas börjar använda steroider, särskilt om de är under två år.
- **Det allmänna nationella vaccinationsprogrammet bör vara genomfört innan steroidbehandling påbörjas, och immunitet mot varicella (vattkoppor) bör vara säkerställd.**
- **Start av steroidbehandling hos pojkar/unga män med förlorad gångfunktion är ett individuellt beslut som bör göras i samråd med en läkare, där hänsyn även skall tas till biverkningar och befintliga riskfaktorer.** Många experter rekommenderar att pojkar som behandlades med steroider under gångfasen fortsätter med steroidbehandlingen efter att de förlorat gångförmågan. Målet hos icke-gångare är att bevara kraft i armmuskulerna,

Viktiga fakta att komma ihåg:

1. *Steroider är den enda typ av medicin som fördröjer försvagning av musklerna.*
2. *Berätta alltid för läkare och annan vårdpersonal att din son tar steroider. Detta är särskilt viktigt om han opereras eller får en infektion, eftersom steroider kan hämma immunförsvaret.*
3. *Din son bör aldrig sluta ta steroider plötsligt.*
4. *Din son bör ha regelbundna besök hos en läkare med erfarenhet av steroidbehandling. Läkaren kommer att förklara eventuella biverkningar och berätta om din son har risk för att utveckla dem.*

bromsa utvecklingen av skolios och minska försämringen av andnings- och hjärtfunktion.

OLIKA STEROIDREGIMER

En av de potentiellt förvirrande aspekterna av DMD behandling är att olika läkare och olika kliniker ofta ordinerar olika regimer av steroidbehandling, vilket innebär att man kommer att hitta information om olika läkemedel och olika regimer. Med riktlinjerna i detta dokument försöker vi ge information om säker och effektiv användning av steroider på grundval av regelbundna undersökningar av funktion och biverkningar (se ruta 2).

- **Prednison (prednisolon) och deflazacort** är de två typer av steroider som främst används vid DMD. **De tros fungera på samma sätt och** är ungefär lika bra. Planerade studier av dessa läkemedel är viktiga och dessa bör hjälpa oss att i framtiden förstå dem bättre.

Val av vilken steroid man bör använda beror på vad som är tillgängligt i ett visst land, kostnaden för familjen, hur läkemedlet tas, och upplevda biverkningar. Prednison/prednisolon har fördelen att det är billigt och finns både som tablett och i flytande form. För vissa individer kan deflazacort vara att föredra framför prednison/prednisolon, eftersom det är lite mindre risk att gå upp i vikt.

Ruta 2 Start och underhållsdos av steroider

- Den rekommenderade startdosen av prednison/prednisolon är **0,75 mg/kg/dag** och av deflazacort **0,9 mg/kg/dag**, och ges på morgonen. Vissa barn upplever kortvariga beteendeförändringar (hyperaktivitet, humörsvängningar) under ett par timmar efter medicineringen ges. För dessa barn kan vissa av dessa svårigheter lindras om läkemedlet ges på eftermiddagen i stället.
- För gångare ökas dosen vanligen allteftersom barnet växer tills han väger **40 kg**. Den maximala dosen av prednison /prednisolon begränsas vanligen till ungefär **30 mg/dag**, och av deflazacort till **36 mg/dag**.
- Tonåringar som är Icke-gångare och står på långtidsbehandling med steroider väger oftast mer än **40 kg**, och dosen **prednison/prednisolon** tillåts då ofta ligga nere på nivåer mellan **0,3 och 0,6 mg/kg/dag**. Även om denna dos ligger under den övre gränsen på c:a **30 mg** så har den fortfarande en god effekt.
- Experterna rekommenderar daglig steroidmedicinering framför alternativa regimer. Data från pågående och framtida studier kan ändra denna rekommendation.
- Beslut om adekvat underhållsdos av steroider är en balans mellan barnets tillväxt, hur bra svaret på steroider är, samt bördan av biverkningar. Dosen behöver därför utvärderas i samband med varje läkarbesök med hänsyn taget till provresultat och förmåga att hantera och tolerera eventuella biverkningarna.
- För pojkar som står på en relativt låg dos av steroider (mindre än startdosen per kg kroppsvikt) och börjar förlora motoriska funktioner, är det nödvändigt att överväga en "funktionell räddningsjustering" av dosen. Doseringen av steroider ökas till målnivån och eventuell positiv effekt av detta utvärderas sedan efter cirka 2-3 månader.
- Det finns ingen konsensus om optimal steroiddosering vid behandlingen som påbörjas hos icke-gångare. Det är inte heller känt hur effektiv steroidbehandling är att förhindra skolios eller stabilisera hjärt- eller lungfunktion i denna situation. Denna fråga kräver ytterligare studier.

STEROIDBEHANDLING OCH BIVERKNINGAR (rutorna 3 och 4, och tabell 1)

Uppmärksam hantering av steroidrelaterade biverkningar är avgörande när pojken har börjat en långsiktig steroidbehandling. Även om steroidmedicinering för närvarande utgör grunden för medicinsk behandling av DMD, så bör det inte göras lättvindigt av läkare eller familjen och bör endast utföras av läkare med erforderlig kompetens.

Ruta 3. Hantering av Steroidmedicinering

- **En dosreduktion på cirka 1/4 till 1/3 rekommenderas vid förekomst av biverkningar som är icke-tolerabla, eller som inte kan åtgärdas.** Utvärdering av effekten av detta på biverkningarna bör ske efter en månad med hjälp av telefonsamtal eller läkarbesök.
- Om den aktuella steroidregimen resulterar i **biverkningar som inte tolereras eller kan behandlas, och som inte förbättras när dosen minskas, bör man byta till en alternativ regim.**
- **Man ska inte avsluta steroidbehandling även om biverkningar INTE tolereras och/eller är behandlingsbara förrän åtminstone en dosreduktion eller en alternativ behandlingsregim prövats.** Denna rekommendation gäller för både gångare och icke-gångare.
- Det är nödvändigt att avbryta steroidbehandlingen om justeringar av steroiddos och/eller behandlingsregim inte resulterar i att påtagliga biverkningar blir mer hanterbara och tolerabla,. Ett sådant beslut måste grundas på en individuell bedömning i samråd med barnet och familjen.

Ruta 4. Andra läkemedel och kosttillskott

Experterna övervägde att en rad andra läkemedel och kosttillskott som är kända för att i vissa fall ha använts vid behandling av DMD. De gick igenom och värderade publicerade data om dessa ämnen för att se om det fanns tillräckligt med bevis avseende säkerhet och effekt för att kunna ge rekommendationer.

Experterna konstaterade följande:

- Användningen av **Oxandrolon**, en anabol steroid, **rekommenderas inte.**
- Säkerhet vid användning av Botox har inte studerats för behandling eller förebyggande av kontrakturer hos individer med DMD och rekommenderas inte.
- Det fanns inget stöd för systematisk användning av kreatin. En randomiserad kontrollerad studie av kreatin vid DMD visade ingen tydlig positiv effekt. Om en person tar kreatin och visar tecken på njurproblem är det nödvändigt att avbryta behandlingen med detta kosttillskott.
- **Inga rekommendationer** kan ges vid denna tidpunkt om andra kosttillskott eller andra läkemedel som ibland används vid DMD behandling, inklusive coenzym Q10, karnitin, aminosyror (glutamin, arginin), anti-inflammatoriska/antioxidanter (fiskolja, vitamin E, grönt te, pentoxifyllin), och andra ämnen, inklusive naturläkemedel eller växtextrakt. Experterna konstaterade att det i den publicerade litteraturen inte fanns tillräckligt med bevis.
- Experterna var överens om att det finns ett behov av mer forskning på detta område. Aktivt deltagande av familjer i aktiviteter som utvecklar ny kunskap, till exempel patientregister och kliniska prövningar, uppmuntrades.

Steroider är den enda typ av läkemedel som experter är överens om att rekommendera. Även om

användning av några av de substanser som anges i ruta 4 är utbredd, så finns det helt enkelt inte tillräckliga bevis för att de har positiv effekt. Det är viktigt att diskutera alla typer av läkemedel med din läkare innan du tar beslut om att påbörja eller avsluta medicineringen.

Tabell 1 (nästa sida) sammanfattar de viktigaste biverkningarna av steroidbehandling som bör kontrolleras, och användbara interventioner. Faktorer att ta hänsyn till för dosjustering är svar på behandlingen, kroppsvikt och tillväxt, förekomst av biverkningar och om dessa är hanterbara.

Tabell 1. Biverkningar av steroider: Rekommenderade kontroller och åtgärder

Nedanför listas några av de vanligaste biverkningarna av högdos steroidbehandling hos växande barn. Det är viktigt att notera att olika individer reagerar olika på steroidbehandling. Nyckeln till framgångsrik steroidbehandling är att vara medveten om eventuella biverkningar och att försöka förebygga eller minska dem när så är möjligt. Minskad steroiddos är nödvändig om biverkningar inte kan behandlas eller inte tolereras. Om detta inte ger önskat resultat bör man reducera dosen ytterligare eller byta till en annan regim innan man bestämmer sig för att helt avbryta behandlingen.

Steroid biverkningar	Kommentar och rekommenderade kontroller	Punkter för dig att tänka på och diskutera med din läkare
Allmänt och kosmetiskt Viktökning Fetma	Kostråd måste ges till alla familjer innan steroidbehandling startar. De bör varnas för att steroider ökar aptiten.	Det är viktigt att hela familjen äter förnuftigt att förhindra för kraftig viktökning. Sök råd för hela familjen om kost och näring.
Cushing-liknande symtom ("månsikte")	Runda anletsdrag i ansiktet och kinderna blir mer märkbart med tiden.	Särskild uppmärksamhet på kosten och begränsat intag av socker och salt förhindrar viktökning och kan minimera inslag av Cushing-liknande symtom.
Överdriven hårväxt på kroppen (hirsutism)	Klinisk undersökning.	Detta er vanligtvis inte så allvarligt att det behövs ändring av medicineringen.
Acne, Svamp, Vårtor	Mer märkbart hos tonåringar.	Använd specifika (lokal)behandlingar och gör inte oöverlagda ändringar av steroiddosen om det inte motiveras av stark känslomässig påverkan.
Tillväxthämning	Kontrollera längden minst var 6 månad. (Långsam längdtillväxt är vanlig vid DMD även utan steroidbehandling).	Fråga din son om han är orolig för sin kortvuxenhet. Om så är fallet bör du diskutera med din läkare om en hormonkontroll behöver göras.

<p>Försenad pubertet</p>	<p>Följ utvecklingen.</p> <p>Ta reda på om det någon ärftlighet för försenad könsmognad i familjen.</p>	<p>Uppmuntra diskussion om puberteten. Fråga din son om han känner oro över någon försening.</p> <p>Diskutera med din läkare om att få hormontester gjorda om du eller din son är oroade.</p>
<p>Beteendeavvikelser</p> <p>(Det finns mycket mer information om beteende i kapitel 10 i dessa rekommendationer.)</p>	<p>Identifiera vid behandlingsstart möjliga problem med humör, temperament och ADHD. Var medveten om att dessa problem ofta förvärras under de första sex veckorna av steroidbehandling.</p>	<p>Överväg om något problem bör behandlas innan steroidbehandling startas, såsom rådgivning eller medicinsk behandling av ADHD.</p> <p>Det kan hjälpa att ändra tid för intag av steroidmedicineringen till senare under dagen - diskutera detta med din läkare som eventuellt kommer att överväga att koppla in expert på beteendeproblem.</p>
<p>Immunologiskt/binju rebark-suppression</p>	<p>Var medveten om att det finns en risk för allvarlig infektion, och var uppmärksam även på mindre infektioner.</p> <p>Informera all vårdpersonal att barnet får steroidbehandling och ha med ett informationskort om detta.</p> <p>Se till att steroidbehandling inte avslutas abrupt.</p> <p>Det är mycket viktigt att någon som står på långtidsbehandling med steroider inte missar att ta sin dos i mer än 24 timmar, särskilt om man känner sig dålig.</p>	<p>Vaccinera ditt barn mot vattkoppor innan steroidbehandling påbörjas; om det inte har gjorts så sök läkarråd vid eventuell kontakt med vattkoppor.</p> <p>Om tuberkulos är ett problem i området så kan det finnas behov av särskilda undersökningar.</p> <p>Diskutera med din läkare om hur du gör, om det finns en paus i steroidbehandlingen, t.ex. ersätta med ett liknande prednison läkemedel om deflazacort är inte tillgänglig för en period, eller om du behöver intravenös (IV) behandling i samband med sjukdom eller fasta.</p> <p>Diskutera användning av intravenös (IV) "Stressdos" metylprednisolon i samband med kirurgi eller allvarlig sjukdom.</p> <p>Ge IV behandling vid fasta.</p>
<p>Högt blodtryck</p>	<p>Mät blodtrycket vid varje besök.</p>	<p>Vid högt blodtryck kan reduktion av saltintag och viktminskning vara användbara första åtgärder.</p> <p>Om detta inte har någon positiv effekt, kan din läkare överväga medicinering med ACE-hämmare eller beta-blockerare.</p>

<p>Glukosintolerans</p>	<p>Testa urin för glukos med hjälp av urinsticka vid läkarbesök.</p> <p>Fråga om ökade urinmängder eller ökad törst.</p>	<p>Blodprov kan behövas om urinprov är positivt.</p>
<p>Gastrit/gastroesofagial reflux (Irritation i magslemhinnan/sura uppstötningar)</p>	<p>Var uppmärksam på symtom av reflux i form av sura uppstötningar och halsbränna.</p>	<p>Undvik inflammationshämmande preparat inom gruppen NSAID - såsom acetylsalicylsyra, ibuprofen, naproxen.</p> <p>Läkemedel och syrahämmande medel kan användas om symtom uppstår.</p>
<p>Magsår</p>	<p>Rapportera symtom på magsmärtor, eftersom detta kan tyda på att magslemhinnan är skadad.</p> <p>Avföringen kan undersökas för förekomst av blod om pojken visar tecken till anemi (blodbrist) eller om indicerat av sjukhistorian.</p>	<p>Undvik NSAID (acetylsalicylsyra, ibuprofen, naproxen).</p> <p>Läkemedel och antacid kan användas om symtomatisk.</p> <p>Sök konsultation hos en specialist i mag-och tarmsjukdomar.</p>
<p>Grå starr</p>	<p>Årlig ögonundersökning</p>	<p>Överväg att byta från deflazacort till prednison/prednisolon om grå starr utvecklas som påverkar synen.</p> <p>Sök konsultation hos ögonläkare.</p> <p>Grå starr behöver bara behandlas om det påverkar synen.</p>
<p>Uralkalkning av skelett och ökad risk för fraktur</p>	<p>Efterfråga noga förekomst av frakturer.</p> <p>Årlig kontroll med DEXA scint för att kontrollera bentätheten.</p> <p>Årlig kontroll av vitamin D i blod (helst i slutet av vintern) och tillägg av vitamin D3 vid låga nivåer.</p> <p>Utvärdering av kostintag av kalcium och D-vitamin med hjälp av dietist.</p>	<p>Det kan finnas ett behov av tillägg av D-vitamin beroende på nivå vid blodprov. Kontrollera nivå av vitamin D igen efter tre månaders behandling.</p> <p>Aktiviteter som belastar skelettet kan vara till nytta.</p> <p>Se till att din kost innehåller tillräckligt med kalcium. Om inte kan det vara nödvändigt med tillskott.</p>
<p>Myoglobinuri (Urinen är coca-colafärgad därför att den innehåller</p>	<p>Efterfråga om urinen har onormal färg efter träning - urinprov.</p>	<p>Undvik kraftig och excentrisk träning såsom löpning i nedförsbacke eller hopp på</p>

<p>nedbrytningsprodukter av muskelproteiner. Detta behöver undersökas på ett sjukhuslaboratorium.)</p>		<p>studsmatta.</p> <p>Rikligt vätskeintag är viktigt. Undersökning av njurfunktion är nödvändig om problemet kvarstår.</p>
--	--	--

5. HABILITERINGSINSATSER - sjukgymnastik och arbetsterapi

Personer med DMD behöver genom livet tillgång till olika typer av rehabiliteringsinsatser. Mycket av detta utförs av sjukgymnaster och arbetsterapeuter, men det kan också finnas behov av hjälp av människor från andra yrkesgrupper såsom rehabiliteringsspecialister, ortopedingenjörer, personal från hjälpmedelscentral, leverantörer av rullstolar med flera. Ortopedier kan också vara inblandade i detta.

Insatser för att motverka inskränkt ledrörlighet är en viktig del av rehabiliteringen.

Målet med tånjningar är att bevara funktion och komfort. Tånjningsprogrammet och effekten av det kommer att övervakas av sjukgymnast, men målet är att denna behandling ska bli en del av familjens vardag.

Det finns många faktorer vid DMD som bidrar till tendensen för leder att få inskränkt rörlighet, eller bli "kontrakta". Dessa faktorer inkluderar minskad elasticitet hos musklerna på grund av begränsad användning av dem, samt inslag av obalans i muskelstyrkan kring en led (en muskel starkare än en annan). Det är viktigt att upprätthålla en god rörlighet och balans kring de olika lederna. Detta bidrar till att upprätthålla bästa möjliga funktion, förhindra utveckling av permanenta felställningar, och förhindra problem med trycksår.

Ruta 5. Behandling av stela muskler och ledkontrakturer

- Din sjukgymnast är den viktigaste kontakten för behandling av ledkontrakturer (inskränkt ledrörlighet). Den optimala behandlingen uppnås genom att en lokal sjukgymnast arbetar med och backas upp av en specialiserad sjukgymnast ungefär var 4 månad. Tånjningsövningar bör utföras minst 4-6 gånger i veckan som en del av den dagliga rutinen.
- Effektiv behandling för att förebygga utveckling av kontrakturer kan kräva olika tekniker som din sjukgymnast kommer att visa dig, inklusive tånjningar, skenor och hjälpmedel för stående.
- Regelbundna tånjningar av fotleder, knän och höfter är viktigt. Senare kommer det att bli nödvändigt med regelbundna tånjningar av övre extremiteterna (fingerleder, handleder, armbågar, och skulderleder). Individuell undersökning kan därutöver ha identifierat ytterligare leder som behöver tånjas.
- Nattskenor (ankel-fot-ortoser, AFO) kan motverka utveckling av kontrakturer i fotlederna. De måste anpassas individuellt och ska inte vara av standardmodell. Efter förlust av gångfunktion kan dagskenor vara att föredra, men de rekommenderas inte för pojkar som fortfarande är gångare.
- Långa benskenor (knä-ankel-fotortoser, KAFO) kan vara till nytta i det stadium när det blir allt svårare att gå. Dessa skenor kan med fördel användas för att motverka ledstelhet, för att förlänga gångförmågan, och för att fördröja uppkomsten av skolios.
- Ståträning (t ex i ståskal eller elektrisk rullstol med ståfunktion) rekommenderas när gångfunktionen har upphört.
- Handskenor att använda i vila är lämpliga för att motverka stramhet av fingerböjare.
- I ett försök att förlänga gångperioden rekommenderas i några situationer kirurgi. Ett sådant tillvägagångssätt måste emellertid vara strikt individanpassat. Mer information om de olika alternativen finns i huvuddokumentet.

RULLSTOLAR, SITSAR OCH ANNAN UTRUSTNING

- **I den tidiga gångsfasen kan en sittvagn eller rullstol vara till hjälp vid transporter för att spara pojkens krafter.** När din son börjar använda en rullstol under längre perioder, blir det allt viktigare att sittställningen går igenom ordentligt, och specialanpassning av stolen brukar behövas.
- När pojkes gångsvårigheter ökar, rekommenderas att han får en elektrisk rullstol så snart som möjligt. Helst bör den första elektriska stolen anpassas och skräddarsys för att optimera komfort, hållning och symmetri. Vissa experter rekommenderar, om möjligt, att stolen är försedd med en elektrisk ståfunktion.
- Minskad kraft i armarna får med tiden allt större betydelse. Sjukgymnaster och arbetsterapeuter kan rekommendera lämpliga hjälpmedel för att bibehålla självständigheten. Det är bra att blicka framåt för att i god tid välja den utrustning som kommer vara bäst för att stärka självständighet och delaktighet.
- Ytterligare anpassningar kan behövas i sen gångsfas och efter upphörande av gångfunktion för att underlätta med transport i trappor, överföringar, bad, samt med att äta, dricka, och vända sig i sängen.

Ruta 6. Smärtbehandling

Det är viktigt att fråga pojkar/unga män med DMD om de har problem med smärta, så att den kan behandlas på bästa sätt. Tyvärr vet vi för närvarande väldigt lite om smärta vid DMD. Mer forskning behövs. Om din son har smärta, bör du tala med en läkare och förklara att det är problem.

- **Effektiv smärtbehandling uppnås bäst om orsaken till smärtan kan identifieras** så att läkarna kan hitta lämpligaste insatser.
- Smärta är ofta orsakad av problem med sittställning och svårighet att hitta en bekväm ställning. Behandlingen kan bestå av **lämpliga och individanpassade ortoser (skenor), sittdynor, säng/madrass och rörlighet samt läkemedelsbehandling** (t.ex. depolariserande muskelavslappnande medel, antiinflammatoriska läkemedel). Medicinsk behandling bör ta hänsyn till interaktioner med andra läkemedel (t.ex. steroider och icke-steroida antiinflammatoriska läkemedel [NSAID]) och tillhörande biverkningar, särskilt de som påverkar hjärta eller andning.
- **Ortopedisk behandling rekommenderas sällan** och bara för smärta som inte kan avhjälpas på annat sätt än genom kirurgi. **Ryggsmärta, särskilt hos personer som använder steroider, vilket indikerar att läkaren måste** noggrant kontrollera för frakturer i ryggraden, som kan behandlas med bisfosfonat med gott resultat.

6. ORTOPEDISK BEHANDLING - hjälp för problem i skelett och leder

Personer med DMD som inte har fått steroidbehandling har 90% risk att utveckla progressiv skolios (krökning av ryggraden i sidled som förvärras med tiden). **Det har visats att daglig steroidbehandling minskar risken för skolios, eller åtminstone fördröjer dess debut.** Förebyggande insatser mot skolios kräver:

Kontroller

- **Ortopediska kontroller bör omfatta övervakning av skoliosutveckling. Detta görs genom klinisk undersökning under hela gångfasen,** samt med en ryggradsröntgen om skolios observeras. Efter upphörande av gångfunktion är det viktigt med klinisk undersökning av skolios vid varje läkarbesök.
- **Ryggradsröntgen bör göras som en baslinjeundersökning kring den tid när pojken blir beroende av rullstol för förflyttning.** Vid ryggröntgen är nödvändigt att använda speciella projektioner som avbildar ryggraden både framifrån och från sidan. Om ryggsproblem påvisas bör uppföljning ske med skoliosröntgen minst en gång om året. Om det går mer än ett år mellan röntgenundersökningarna riskerar man att inte upptäcka en försämring av skoliosen. När pojken är förbi avslutad längdtillväxt, är det endast nödvändigt med ryggröntgen om det finns kliniska tecken till ryggförändringar.

Viktiga fakta att komma ihåg:

1. *Pojkar och unga män som har DMD har skört skelett, särskilt om de tar steroider.*
2. *Det är viktigt för din son att han får rätt mängd kalcium och vitamin D för att bibehålla skelettstyrkan.*
3. *Din läkare bör undersöka din sons ryggrad regelbundet när hans gångförmåga upphört, särskilt om han fortfarande växer eftersom skolios snabbt kan försämrars.*
4. *Nyckeln till framgång för ryggkirurgi, om det behövs, är tillgång till en erfaren kirurg och att ha ordentlig uppmärksamhet på andningsfunktion och hjärta.*
5. *Om din son har ryggsmärtor bör han besöka sin läkare.*

Profylax (förebyggande åtgärder)

Uppmärksamhet på kroppshållning hela tiden: förebyggande av asymmetriska kontrakturer (inskränkt ledrörlighet) hos pojkar som fortfarande går, god sittställning i rullstolen som förhindrar snedhet i ryggrad och bäcken. Korsettbehandling är inte lämplig för att försöka fördröja operation, men kan användas om operation inte kan göras eller av andra skäl inte är aktuellt.

Behandling

- Hos pojkar som ännu inte har slutat växa och som inte tar steroider är **kirurgi med bakre fusion av ryggraden** indicerad när graden av skolios (den så kallade Cobb vinkeln) är större än 20°. Målet med operationen är att upprätthålla en bekväm och funktionell sittställning. Hos pojkar som tar steroider är det mindre risk att en skolios förvärras, och beslut om eventuell operation kan vänta tills Cobb vinkeln överstiger 40 °.
- Det är viktigt att diskutera med kirurgen vilken typ av operation som krävs, och att ge uttryck för eventuella frågor och oro som du kan ha inför operationen.

Hantering benhälsa

Både med och utan bevarad gångfunktion är det viktigt med ett friskt skelett. Pojkar med DMD i alla åldrar har försvagat skelett, särskilt om de behandlas med steroider. De har en lägre bentäthet och därmed ökad risk för frakturer (benbrott).

Behandling av frakturer i de långa rörbenen (armar och ben)

Ett brutet ben kan vara ett allvarligt hot mot gångfunktionen. Därför bör man alltid överväga kirurgiskt ingrepp vid benbrott så att pojken med DMD kan vara tillbaka på fötterna så snabbt som möjligt. Om benet bryts, är det också viktigt att ta kontakt med en sjukgymnast.

- Om en pojke som fortfarande är gångare bryter ett ben, är det nödvändigt med inre fixation (operation för att stabilisera benbrottet så fort som möjligt) för att lättare kunna återuppta gåendet och därmed ha största möjlighet att behålla gångfunktionen.
- Hos pojkar som är icke-gångare kan ett benbrott mycket väl behandlas med skenor eller gips, och då skall hänsyn tas till benets ställning för att förhindra uppkomst av inskränkt ledrörlighet.

Benhälsa i allmänhet

- Det är känt att steroidbehandling medför risk för minskad bentäthet och för frakturer av ryggkotorna. Sådana frakturer är ovanliga hos pojkar som inte får steroidbehandling. Man kan behöva mäta benhälsan med blodprov, skelettscintigrafi och röntgenundersökningar (se även ruta 7). Detta är ett område där mer forskning behövs för att kunna fastställa riktlinjer för bästa handläggning.

Ruta 7. Hantering av benhälsa

Faktorer som ligger bakom utveckling av dålig benhälsa är:

- Nedsatt rörlighet
- Muskelsvaghet
- Steroidbehandling

Möjliga behandlingar:

- Vitamin D - behövs om det finns ett underskott. Man bör överväga att ge tillskott av vitamin D till barn.
- Kalcium - intas bäst som del i ordinarie kost, men tillskott bör övervägas i samråd med dietist om kosten inte ger tillräckligt med kalcium
- Bisfosfonater - Intravenös bisfosfonatbehandling rekommenderas vid rygg kotfrakturer.

7. ANDNINGSVÅRD - kontroll av lungfunktionen

Pojkar med DMD har vanligtvis inga besvär med andning eller hosta, så länge de är gångare. När pojkarna blir äldre, påverkas andningsmusklerna, och detta medför en ökad risk för lunginfektioner, ofta på grund av en ineffektiv hosta. Senare utvecklas problem med andningen under sömn. När de blir äldre kan andningsstöd behövas även dagtid. Eftersom försämringen av andningsfunktion normalt sker gradvis och följer ett mönster, är det möjligt att planera och agera agera förutseende för att säkerställa adekvata kontroller, profylax, och behandlingar. Behandlingsteamet måste inkludera en läkare och en terapeut som har erfarenhet av icke-invasiv ventilation (ventilatorbehandling) och de tekniker som är förknippade med att öka luftpassage i lungorna (rekrytering av lungvolym), samt manuellt och mekaniskt assisterat stöd av hostfunktionen.

Kontroller

- Så länge pojken med DMD fortfarande är gångare rekommenderas kontroller minst årligen av andningsfunktionen (omfattande som minimum mätning av forcerad vitalkapacitet [FVC]). Detta ger pojken möjlighet att bekanta sig med utrustningen och ger teamet möjlighet att uppskatta pojkens maximala andningsfunktion.

- **Undersökning av lungfunktion är som viktigast efter att gångfunktionen har upphört**, och bör omfatta mätning av FVC (forcerad vitalkapacitet) och maximalt hostflöde som ett mått på hostkraften. Andra undersökningar som kan också vara till nytta bör succesivt introduceras i andningskontrollerna, såsom t ex mätning av syrehalt under sömn. Hur tätt dessa kontroller görs beror på sjukdomsstadiet, men mätningar av FVC (forcerad vitalkapacitet) bör utföras **minst var 6 månad**.

När din son blir äldre, är det mycket viktigt att vara observant på tecken som kan tyda på att din son har andningsproblem. Om du tycker att du ser tecken till det bör du kontakta din läkare. Kontakta din läkare om din son:

- har långvariga sjukdomsperioder i samband till synes lindriga övre luftvägsinfektioner. Återhämningsperioden efter vanliga förkylningar kan till exempel vara långsam, med tillkomst av sekretansamling och bronkit som ofta kräver antibiotikabehandling;
- är mer trött än vanligt;
- är andfådd, verkar som om han har andnöd eller har svårt att slutföra meningar;
- har huvudvärk permanent eller på morgonen;

Viktiga fakta att komma ihåg:

1. *Spara alltid en kopia av din sons sista andningsundersökning för att vid behov visa andra läkare som sköter honom.*
2. *Din son bör aldrig sövas med gas eller ges medicinen succinylkolin.*
3. *Din sons lungfunktion bör kontrolleras före operation. Det är bra att lära känna "tysta" tecken till andningsproblem så att de kan behandlas snabbt.*
4. *Om din son får en nedre luftvägsinfektion behöver han antibiotika och hjälp med hostfunktionen.*
5. *Symtom på hypoventilation (nedsatt andning) och svag hosta bör kontrolleras och rapporteras till de medicinska vårdgivarna så att rätt behandling kan påbörjas.*
6. *Om din sons syrehalt sjunker när han är sjuk eller skadad måste läkaren vara mycket försiktig med att ge honom syrgas eftersom det kan påverka hans andningscentrum och minska hans egen förmåga att andas.*

- ofta är sömnig utan anledning;
- har svårt att sova, vaknar ofta, har svårt att vakna eller har mardrömmar;
- vaknar p.g.a. känsla av lufthunger, eller att det känns som att hans hjärta bultar;
- har svårt att koncentrera sig.

Förebyggande av problem

- **Vaccination** mot pneumokocker är indicerat från två års ålder och det kan behöva upprepa i enlighet med lokala riktlinjer. Årlig vaccination mot **influensa** rekommenderas också. Båda dessa vaccinationer kan ges till pojkar som behandlas med steroider, även om vaccinernas effekt då kan vara lägre. **Den senaste informationen om vaccinationer, indikationer, kontraindikationer och vaccinationsscheman kan erhållas från olika nationella källor - se avsnittet "Resurser" i slutet av detta dokument. Det är viktigt att vara uppdaterad på aktuella rekommendationer för vaccination**, eftersom de kan förändras och anpassas utifrån aktuellt infektionsläge, som t ex vid uppkomst av nya epidemier som H1N1-influensan 2009.
- Om nedre lufvägsinfektion uppstår bör man överväga antibiotikabehandling, utöver användning av manuell och mekanisk hosthjälp.

Ruta 8. VIKTIGT - VARNING

- I de senare stadierna av DMD ska syrgasbehandling användas med försiktighet.
- Även om syrgasbehandling övergående kan förbättra låga syrgasnivåer, så kan det dölja den bakomliggande orsaken, t ex en sammanfallen lunga eller andningssvikt.
- Syrgasbehandling kan påverka andningscentrum med dämpad andningsfrekvens och som följd av det ansamling av koldioxid.
- Det kommer sannolikt att finnas ett behov av andningsstöd samt av manuellt och mekaniskt hoststöd. Dessa insatser kan inte ersättas av syrgasbehandling, som dessutom kan vara farlig.
- Om syrgas ges, vilket ibland kan vara nödvändigt, måste blodgaser kontrolleras noggrant och andningsstöd ges samtidigt.

Behandlingar (detta kräver specialkompetens)

- **Aktuella behandlingar** beror på sjukdomsstadiet. Först och främst kan det vara värdefullt att hitta sätt att öka luftflödet i lungorna under djupa andetag. **Allteftersom DMD fortskrider kommer hostförmågan bli mindre effektiv**, och vägar att förbättra denna, t. ex med hjälp av manuella och mekaniska tekniker för hoststöd, kan vara till stor hjälp. Med tiden kommer det också att finnas ett behov av andningsstöd, först på natten, och senare under dagen (icke-invasivt nattligt/dagligt andningsstöd) om de symptom som anges i avsnittet "Kontroller" utvecklas. **Andningsstöd i form av icke-invasiv ventilation är mycket viktig när det gäller att upprätthålla god hälsa. Andningsstöd kan också ges via ett**

kirurgiskt placerad rör i halsen (trakealkanyl). Detta kallas invasivt andningsstöd. Alla dessa ingrepp kan bidra till att upprätthålla en god hälsa och att undvika akuta sjukdomstillstånd.

- I samband med planerad kirurgi är det viktigt att särskild uppmärksamhet ägnas åt andningsfunktionen (se avsnitt 11 om kontroller inför kirurgi).

8. HJÄRTAT - ta hand om hjärtfunktionen

Syftet med handläggning av hjärtfunktion vid DMD är tidig upptäckt och behandling av försämringen av hjärtmuskeln funktion som ofta åtföljer sjukdomens allmänna utveckling med tiden (vanligtvis kardiomyopati - försvagning av hjärtmuskeln, eller rytmrubbningar som kan leda till hjärtklappning). Eftersom detta ofta händer obemärkt (det vill säga utan utveckling av tydliga symtom) är det nödvändigt att kontrollera hjärtat, så det vid behov kan behandlas omedelbart. Regelbundna kontroller och förutseende planering är de viktigaste faktorerna vid handläggning av hjärtfunktion. En hjärtspecialist ska vara involverad i behandlingsteamet.

Kontroller

- **Baslinjeundersökning** av hjärtfunktionen utförs när **diagnosen fastställts eller senast när pojken är sex år gammal**. Som ett minimum bör undersökningen omfatta ett **elektrokardiogram (EKG)** och ett **ekokardiogram**.
- Undersökning av hjärtfunktionen bör ske minst en gång vartannat år fram till 10-årsåldern. Årliga kompletta hjärt undersökningar bör påbörjas ungefär i 10-årsåldern eller dessförinnan vid symtom eller avvikelser i hjärtundersökningarna. Om icke-invasiva undersökningar av hjärtat visar avvikelser, krävs det tätare kontroller, minst var sjätte månad, och läkemedelsbehandling bör påbörjas.

Behandling

- **ACE-hämmare bör betraktas som rekommenderad basbehandling**. Andra läkemedel såsom betablockerare och diuretika kan också vara aktuella och används då i enlighet med publicerade riktlinjer för behandling av hjärtsvikt. Det finns vissa bevis från kliniska prövningar som ger stöd för **förebyggande behandling av kardiomyopati med ACE-hämmare innan det finns några tecken på onormal funktion**. Det behövs ytterligare studier innan konkreta rekommendationer kan ges i detta avseende.
- **Rubbningar av hjärtrytmen bör omedelbart utredas och behandlas**. En snabb hjärtrytm är vanligt och ofarligt vid DMD, men kan också uppstå om det är problem med hjärtat. Om det är ett nytillkommet symptom bör det undersökas närmare.
- Personer som står på **steroidbehandling behöver speciell uppmärksamhet avseende hjärtfunktion**. Detta gäller i synnerhet kontroller för **hypertoni (högt blodtryck)**. Steroiddosen kan behöva justeras, eller tilläggsbehandling kan behövas (se tabell 1).

Viktiga fakta att komma ihåg:

7. *Din sons hjärta ska kontrolleras regelbundet, från och med den tidpunkt han fick diagnosen*
8. *Vid DMD kan hjärtas funktion redan vara påverkat innan symptom uppstår.*
9. *Detta innebär att din son kan behöva börja ta hjärtmedicin även om han ännu inte har symtom på hjärtproblem.*
10. *Det är bra att lära känna "tysta" tecken till hjärtproblem så att de kan behandlas snabbt.*
11. *Behåll en kopia av din sons senaste hjärtundersökning för att vid behov visa andra läkare som sköter honom.*

9. MAGE OCH TARM - handläggning av problem med näring, sväljningssvårigheter och andra problem från mage och tarm

Tillgång till följande experter kan behövas i olika stadier: en dietist eller kostrådgivare, en logoped och en gastroenterolog.

NÄRING

- Det är viktigt att från diagnostidspunkten och därefter under hela livet tänka framåt och upprätthålla en god näringssituation för att undvika både undernäring och övervikt. Det är väsentligt att vikten eller Body Mass Index (BMI) i förhållande till ålder ligger inom 10:e och 85:e percentilen på nationella tillväxtkurvor (se avsnitt om Resurser). Se till att pojken får en balanserad och varierad kost. Kostråd för hela familjen finns att finna i de flesta länder.

- Pojkar bör kontrolleras regelbundet för vikt och längd (som beräknas utifrån armspann hos pojkar som är icke-gångare). Remiss till dietist/kostrådgivare kan behövas om pojken är under- eller överviktig, om han oavsiktlig gått upp eller ned i vikt, otillräcklig viktuppgång, om större operation planeras, om han har kronisk förstoppning, och/eller om han har svårt att svälja (dysfagi). Kontakt med dietist tas också vid tidpunkten för diagnos och när steroidbehandling initieras. Kosten bör gås igenom avseende innehåll kalorier, protein, vätskor, kalcium, vitamin D och andra näringsämnen.

- Det rekommenderas att pojkar med DMD dagligen får tillskott av multivitamin med D-vitamin och mineraler.

- **Om viktminskning uppkommer är det viktigt att undersöka om det finns sväljningsproblem. Det är emellertid viktigt att notera att komplikationer från andra områden, såsom hjärta eller andning, kan leda till viktminskning.** Om det uppstår en oväntad viktminskning kan det vara viktigt att kontrollera även dessa områden.

HANDLÄGGNING AV SVÄLJNINGSSVÅRIGHETER

I senare stadier kan svaghet av muskler i svalget leda till sväljningsproblem (dysfagi) som ytterligare förvärrar problem med näringsintag. Sväljningsbesvär uppkommer ofta gradvis under en lång tid och kan därför vara svårt att upptäcka.

- När det finns tecken på möjlig aspiration (mat hamnar i luftstrupen) eller minskad rörlighet av sväljningsmuskler (det känns som om mat fastnar i halsen) **är det nödvändigt att utreda detta med klinisk undersökning och sväljningsröntgen.** Symtom på sväljningsproblem kan vara oavsiktlig viktminskning på 10% eller mer, otillräcklig viktökning hos växande barn, förlängda måltider (> 30 minuter), eller inslag av trötthet, hosta eller aspiration under måltiden.
- Lunginflammation **som** orsakas av att man får vätska eller mat **ner i luftvägarna (aspirationspneumoni)**, oförklarlig minskning av lungfunktion eller feber av okänt ursprung kan vara tecken på sväljningsproblem som bör undersökas.

Viktiga fakta att komma ihåg:

1. *Din sons längd och vikt bör kontrolleras vid varje läkarbesök.*
2. *Det är viktigt för din son att han äter en väl balanserad kost och att han får rätt mängd av kalcium och D-vitamin.*
3. *Dietister och kostrådgivare är viktiga medlemmar i din sons rehabiliteringsteam. De kan kontrollera din sons kost och hjälpa honom äta bättre.*
4. *Din son bör träffa läkare om han visar tecken på sväljningsproblem.*
5. *Anläggning av gastrostomi utgör en möjlighet att behålla vikten när andra alternativ har prövats.*

- Vid sväljningsproblem bör pojken undersökas av en logoped som kan göra upp en individuell behandlingsplan för att upprätthålla god sväljningsfunktion.
- Anläggning av magsond bör erbjudas när ansträngningar för att upprätthålla vikt och vätskeintag via munnen inte räcker. **Möjliga risker och fördelar med proceduren bör diskuteras grundligt. En gastrostomi kan placeras genom tithålsoperation eller öppen kirurgi, med beaktande av överväganden kring narkos, samt preferenser hos individen och hans familj.** Tillgång till gastrostomi vid rätt tidpunkt kan till stor del lindra trycket att ständigt försöka äta tillräckligt. Om sväljningsmusklerna fortfarande fungerar ok så betyder inte anläggning av gastrostomi att du inte längre kan äta den mat som du vill - utan istället att du kan njuta av måltiden utan att känna dig beroende av den för tillräckligt intag av kalorier och näringsämnen.

HANDLÄGGNING AV ANDRA PROBLEM INOM MAG-TARMOMRÅDET

Förstoppning och sura uppstötningar (som orsakar halsbränna) är de två vanligaste mag-tarmproblem som ses hos individer med DMD. Förstoppning uppstår vanligtvis vid en högre ålder eller efter operation. I takt med ökande medellivslängd rapporteras även om andra komplikationer såsom uppblåst buk på grund av nedsväld luft orsakad av respiratoranvändning.

- Laxermedel och andra läkemedel kan vara användbara. *Det är viktigt att vätskeintag är tillräckligt.* Ett ökat intag av fibrer kan förvärra symtomen, särskilt om vätskeintaget inte samtidigt ökas.
- Reflux behandlas vanligtvis med läkemedel. Syrahämmande läkemedel förskrivs ofta till barn som står på steroidbehandling eller får orala bisfosfonater för att undvika komplikationer.
- Munvård är ett viktigt område även om detta inte ingick i det publicerade internationella konsensusdokumentet om diagnos och behandling av DMD. TREAT-NMD har med hjälp av experter inom detta område utvecklat riktlinjer för munhygien som beskrivs i ruta 9.

Ruta 9. Rekommendationer om Munvård

- *Pojkar med DMD bör konsultera en tandläkare med stor erfarenhet och detaljerad kunskap om sjukdomen, helst i ett center eller annan specialklinik.* Tandläkarens målsättning bör vara att sträva efter högkvalitativ behandling, mun- och tandhälsa och välbefinnande samt att fungera som samarbetspartner för familjerna och deras lokala tandläkare. Denna tandläkare bör vara medveten om den annorlunda utvecklingen av tänderna, skelettet och bettet pojkar med DMD och samarbeta med en välinformerad och erfaren ortodontist.
- Mun-och tandvård bör vara förebyggande för att upprätthålla en god tand- och munhygien.
- Individuellt anpassade hjälpmedel för munhygien är särskilt viktigt när muskelstyrkan i pojkens armar, händer och hals börjar minska.

10. PSYKOSOCIALA FRÅGOR - hjälp med beteende och inläring

Personer med DMD kan ha en ökad risk för psykosociala svårigheter, t.ex. med beteende och inläring, och det medicinska omhändertagandet är ofullständigt utan att stöd ges för psykosocialt välbefinnande. Svårigheter i socialt samspel kan bero på att pojkarna i vissa situationer har specifika svårigheter, till exempel att komma överens med andra, att bedöma och få överblick över sociala situationer, medan följderna av DMD (t.ex. fysiska begränsningar) kan leda till social isolering, tillbakadragande från sociala relationer och begränsad tillgång till sociala aktiviteter. För många föräldrar är den stress som orsakas av psykosociala problem hos barn och svårigheter att få dem erkända och behandlade på lämpligt sätt en större stress än de fysiska aspekterna av sjukdomen.

Om du misstänker att ditt barn är oroligt för sitt tillstånd, kan ni komma långt för att förhindra ytterligare problem genom att svara öppet och villigt på hans frågor. Pojkar med DMD förstår ofta mer om sin sjukdom än deras föräldrar tror. Det är viktigt att svara öppet på frågor, men se till att svaren är i nivå med pojkens ålder och svara bara på det han frågar om. Detta kan vara mycket svårt, men personalen på din klinik, och även patientföreningar, kan erbjuda hjälp och vägledning om vad som har fungerat för andra familjer.

Inte alla med DMD har psykosociala problem, men familjer med pojkar med DMD bör vara observanta på:

- Långsam språkutveckling, språkförståelse och dåligt korttidsminne;
- Inlärningsproblem;
- Svårigheter med socialt samspel och/eller förmåga att etablera vänskap (t.ex. social omognad, bristande sociala färdigheter, tillbakadragande och isolering från kamrater);
- Ångest/oro;
- **Täta gräl och vredesutbrott;**
- Det finns också en ökad risk för neuropsykiatriska problem, inklusive autismspektrumstörningar, svårigheter med koncentration/hyperaktivitet (ADHD) och tvångssyndrom (OCD);
- Problem kan uppstå med känslomässig anpassning och depression. Ångest kan också vara ett problem och kan förvärras om det är svårt för pojken att anpassa sig till nya situationer.
- Detta kan också leda till trots/argumenterande beteende och problem med temperament;
- Dessutom understryker den ökade frekvensen av depression hos föräldrar till barn med DMD behovet av omhändertagande och stöd för hela familjen;

- I psykosocial behandling bör det läggas särskild vikt vid förebyggande av problem och tidigt ingripande, eftersom detta kommer att ge bästa möjliga resultat. I allmänhet bör de psykosociala problemen behandlas med samma effektiva, evidensbaserade interventioner som också används för resten av befolkningen. Detta innebär att det är viktigt att söka hjälp om det finns problem på detta område.

Ruta 10. Tal- och språkbehandling - detaljerna:

- Det finns ett väldokumenterat mönster av tal- och språkproblem hos vissa barn med DMD, inklusive problem med språkutvecklingen, verbalt korttidsminne och uttal av ord och försämrad IQ och specifika inlärningssvårigheter. Dessa problem drabbar inte alla barn med DMD, men du bör vara medveten om dem och söka hjälp om de finns.
- Det är normalt för pojkar med DMD att uppnå språkliga milstolpar senare än friska barn i samma ålder. Denna skillnad att lära sig och förbättra språket kan ses över hela barndomen. Det är viktigt att vara medveten om detta problem och att åtgärda det. Var observant på **förekomst av försenat tal och språkproblem**, och sök vid behov behandling.
- Om det finns misstanke om ett problem inom detta område, bör man konsultera en logoped för utvärdering av språk och tal samt behandling.
- Det är lämpligt och nödvändigt att träna **de** muskler som används för att prata, och **att** få hjälp med uttal. Detta gäller både små pojkar med DMD som har talproblem, och äldre som har försvagad musklerstyrka i och kring munnen och/eller nedsatt förmåga att tala tydligt.
- Äldre personer med DMD, vars tal är svårt att förstå på grund av problem med otillräcklig luft för nödvändig intensitet av röst och tal, kan använda kompensatoriska strategier, röst övningar och talförstärkare. Vid begränsad talförmåga kan det vara en idé att prova en talmaskin med symboler.

Evaluering

Även om varje barns behov kommer att variera så det finns tidpunkter då att det är viktigt att undersöka barnet. Dessa inkluderar tidpunkten för diagnos (det kan vara lämpligt för en 6 - till 12-månaders tidsfönster för vissa evalueringar för att möjliggöra justeringar efter diagnos), tiden före skolstart, samt i samband med ändring av funktionsnivån. Även om inte alla kliniker har direkt tillgång till alla här listade undersökningar och åtgärder, så kan dessa rekommendationer användas som en riktlinje för behandlingsteamet så att det vid behov kan remittera vidare.

- Följande bör beaktas: känslomässig anpassning och hantering av sjukdomen, utveckling av inlärningsförmåga i relation till åldern, tal-och språkutveckling, eventuell förekomst av autismspektrumstörningar, samt den sociala situationen.
- Psykosocialt välbefinnande hos personen med DMD, föräldrar och syskon bör vara en integrerad del av vården vid DMD.

Insatser

Habilitering och stöd

- En habiliteringskoordinator kan här vara en nyckelperson eftersom denne kan fungera som en förtrolig kontaktyta för familjer. Denna person måste ha tillräckliga kunskaper och bakgrund inom neuromuskulära sjukdomar för att kunna ge rutinmässig information till familjen.
- Förebyggande insatser är nödvändiga för att undvika sociala problem och social isolering som kan uppstå i samband med DMD. Exempel på detta kan vara ett ökat fokus på och medvetenheten om DMD i skolan och hos kamrater, att säkerställa deltagande i lämpliga läger, sport- och fritidsaktiviteter, tillhandahållande av servicehunda, kontakt med andra via Internet och andra aktiviteter.

En individuell utbildningsplan bör upprättas för att hantera eventuella inlärningsproblem och för att modifiera aktiviteter som kan vara skadliga för barnets muskler (t.ex. sport i skolan), minskar energiåtgång/trötthet (t.ex. gå långa sträckor till/från lunch), ökar säkerheten (t.ex. aktiviteter på lekplats), och åtgärdar tillgänglighetsproblem.

- Det är viktigt att se till att skolan är fullt informerad om DMD och har all relevant information. Dela med dig om all information som du har och ta reda på om skolan har en person som fungerar som stöd för barn med särskilda behov. Det är viktigt att tänka framåt för att säkerställa att pojken med DMD har tillgång till den undervisning han behöver för att utveckla goda sociala relationer och som förberedelse för fortsatt utbildning och yrkesliv. Så se till att skolan är involverad!
- Det är viktigt att uppmuntra självständighet och deltagande i beslutsfattande (särskilt i samband med medicinsk behandling). Detta bör vara en del av den av ett planerat övergångsprogram från barn- till vuxenklirik.
- Stöd för att utveckla sociala färdigheter och inlärningsstrategier kommer att göra det lättare att hitta ett jobb och ha ett normalt vardagsliv i vuxen ålder. Pojkar med DMD har nytta av att få stöd för att uppnå sina personliga mål.
- Palliativ vård kan vid behov hjälpa till att lindra eller förhindra smärta och förbättra livskvaliteten. Förutom smärtlindring (ruta 6), kan ett palliativt team också ge psykologiskt och andligt stöd, informera och hjälpa familjer kring svåra val av behandlingsmetoder, utgöra kommunikationslänk mellan familjer och medicinska team, samt ta tag i problem såsom sorg och förlust.

Psykoterapi och läkemedelsbehandling

Det finns flera välkända metoder för att hjälpa till inom olika områden. Dessa inkluderar utbildning av föräldrar att hantera problematiska beteenden och att lösa konflikter, individuell terapi och familjeterapi och beteenderelaterade insatser. Beteendeterapi kan hjälpa vid vissa former av autism-relaterade beteendeavvikelser.

Psykiska och beteendemässiga problem kan hos vissa barn och vuxna lindras av läkemedel. Sådana läkemedel kan ges av en specialistläkare som övervakar effekten om personen har fått diagnosen depression, aggressivt beteende, OCD eller ADHD.

11. ÖVERVÄGANDEN INFÖR KIRURGI

Det kommer att finnas en rad olika situationer, såväl relaterade till DMD (t.ex. muskel biopsi, operation av ledkontrakturer, ryggkirurgi, eller gastrostomi) som icke relaterade till DMD (t.ex. akuta kirurgiska händelser), som kan kräva sövning. I samband med detta måste särskilda hänsyn tas för att säkerställa att operationen förlöper på ett säkert sätt.

Kirurgi bör göras på ett sjukhus där operations- och vårdpersonal är bekanta med DMD och är villiga att samarbeta för att vara säkra på att allt går smidigt. Dessutom bör hänsyn tas till eventuell "stress-steroid"-dos under operationen för de personer som i förväg står på steroidbehandling.

Bedövningsmedel och andra försiktighetsåtgärder för att uppnå säker operation

- Det finns alltid risker med narkos (sövning) och det finns vid DMD särskilda förhållningsregler som möjliggör att det görs säkrare, såsom användning endast av intravenös sövningsteknik och undvikande av vissa läkemedel.
- För större kirurgiska ingrepp som skolioskirurgi är det särskilt viktigt att minimera blodförlust. I en sådan situation finns det olika metoder som kirurgen och narkosläkaren kan använda för att åtgärda detta.
- Fullständig information finns i huvuddokumentet.

Undersökning av hjärtat

- Ett ekokardiogram (hjärt-eko) och EKG bör utföras före **allmän** narkos (sövning). Detta bör också göras i samband med lokal- och regionalbedövning om det inte har gjorts inom det senaste året, eller om ekokardiogram varit avvikande under de föregående 7-12 månaderna.
- I samband med lokalbedövning bör ekokardiografi utföras om detta har tidigare varit onormalt.

Undersökning av andningsförmåga

- Även om en person med DMD redan har problem med andningsmusklerna, kan vissa åtgärder göra operation säkrare, även om det fortfarande kommer att finnas en ökad risk. Det är viktigt att andningsfunktionen innan operation undersöks vid ett centrum där vårdpersonal är bekant med DMD. Innan operation kan träning i användning av icke-invasiv ventilation, hoststöd och specialiserade åtgärder behövas.
- Sjukgymnaster ska alltid vara delaktiga om en person med DMD opereras.
- Planering, proaktiva undersökningar och förebyggande av risker är nyckeln till säker

Viktiga fakta att komma ihåg:

1. *Det finns alltid risker med sövning, men vid DMD kan särskilda förhållningsregler möjliggöra att det görs säkrare, såsom användning endast av intravenös sövningsteknik och absolut undvikande av läkemedlet succinylkolin.*
2. *Undersökning av hjärta och lungor är viktig när operation planeras.*
3. *Se till att alla läkare får fullständig information om DMD och vilka behandlingar (läkemedel) din son får.*

kirurgi vid DMD.

12. ÖVERVÄGANDEN VID AKUTVÅRD

Om en person med DMD behöver akut sjukvård så finns det en rad faktorer som bör beaktas.

- Informera akutmottagningen om DMD diagnosen, **nuvarande** medicinering, aktuell medicinsk behandling, eventuella komplikationer med andning och hjärta, och de nyckelperson(er) i behandlingsteamet.
- Eftersom många inom sjukvården inte känner till de potentiella behandlingsstrategier som finns tillgängliga för DMD, bör kunskapsläge om livslängd och förväntad god livskvalitet även förklaras.

Steroider

Informera om kontinuerlig steroidbehandling pågår. Berätta för personalen hur länge din son har använt steroider och om han har missat en dos. Det är också viktigt att låta läkarna veta om din son har använt steroider tidigare.

- Steroider kan maskera kroppens stressymptom i akuta situationer så det kan vara nödvändigt med en extra steroiddos om en patient som får steroidbehandling oväntat mår dåligt.
- Steroider kan öka risken för magsår.
- Andra komplikationer kan vid sällsynta tillfällen uppstå akut.

Benbrott (benfrakturer)

Pojkar med DMD har en ökad risk för frakturer. Om gångfunktionen redan är begränsad så kan ett benbrott innebära svårigheter att komma att gå igen. Informera din sjukgymnast och resten av vårdteamet om det blir ett benbrott så att de vid behov kan prata med kirurgen.

- Kirurgi är ofta ett bättre alternativ än gipsbehandling för ett benbrott om man fortfarande är gångare.
- Behandling hos sjukgymnast är oerhört viktigt för att pojken ska komma tillbaka på sina fötter så snart som möjligt.
- Om frakturen drabbar kotkropparna i ryggen och orsakar mycket ryggsmärta så bör en endokrinolog eller annan specialist på skeletthälsa engageras för att säkerställa korrekt behandling (se avsnitt 6).

Viktiga fakta att komma ihåg:

1. **Det är mycket sannolikt att du vet mer om DMD än läkarna på akutmottagningen**
2. *Informera läkaren eller vårdpersonalen om din son tar steroider.*
3. *Om din son har brutit ett ben bör du insistera på att läkaren talar med din egen läkare eller sjukgymnast.*
4. *Om möjligt, så ta med din sons senaste resultat av undersökning av andning och hjärta (t.ex. FVC och LVEF).*
5. *Om din sons syrenivå sjunker, måste läkaren vara mycket försiktig med att ge honom syre eller lugnande läkemedel.*

Andningsproblem

Försök att komma ihåg eller anteckna resultaten av de senaste andningsundersökningarna (t.ex. forcerad vitalkapacitet, FVC) eftersom sådan information kan vara användbar för läkaren som undersöker din son om han blir akut dålig.

Den största risken för andningsbesvär uppstår när FVC och hostakraften har minskat:

- Hjälp med att rengöra lungorna kan behövas;
- Det kan vara viktigt att hjälpa till med hosta;
- Antibiotika kan behövas;
- Ibland kan det vara nödvändigt att ge andningsstöd med en ventilator;
- Hos patienter vars lungfunktion redan är nedsatt finns det en hög risk att andningsmusklerna behöver extra stöd under en infektion. Man bör vara mycket försiktig i användningen av opiater och andra sederande (lugnande) läkemedel och även i användningen av syre utan samtidig användning av ventilator, på grund av risk för ansamling av koldioxid hos personer med nedsatt andningsfunktion;
- Om patienten redan använder ventilator nattetid är det viktigt att i en akutsituation ha tillgång till ventilatorn. För dem som redan använder ventilator är det viktigt att så snabbt som möjligt engagera sitt andningsteam.

Om du har en ventilator (**eller liknande utrustning**) är det en god idé att ta med dig den till sjukhuset.

Hjärtfunktion

Försök att notera de senaste resultaten av hjärtundersökning (t.ex. vänsterkammarens ejektionsfraktion, LVEF) vilken typ av hjärtläkemedel din son får och vem som är hans kardiolog. Detta kommer att hjälpa akutläkare avgöra om det är sannolikt att de problem de ser beror på ett problem med hjärtat.

- Medvetenhet om risk för problem med hjärtrytm och kardiomyopati är viktig.

Om kirurgi eller bedövning behövs bör man alltid ta hänsyn till de olika riskerna vid sövning (se avsnitt 11).

FÖRKORTNINGAR

ACE	"angiotensin converting enzyme", angiotensinomvandlande enzym (ACE-hämmare används för att kontrollera hjärtproblem och högt blodtryck)
ADHD	"attention deficit hyperactivity disorder"- betyder att det finns störningar i uppmärksamhet, aktivitet och impulsivitet
ADL	"activities of daily living", aktiviteter i dagliga livet
AFO	ankel-fot ortos (skenor som används för att motverka inskränkt rörlighet i fotleden)
ALAT	alaninaminotransferas. Enzym som finns i lever men också i muskel.
ASAT	aspartataminotransferas. Enzym som finns i lever men också i muskel.
CK	kreatinkinas (ett enzym som finns i höga nivåer i blodet vid DMD och andra former av muskeldystrofi)
DEXA	"Dual Energy X-ray absorptiometry" (en undersökning för att mäta bentäthet) - även kallad DXA
DMD	Duchennes muskeldystrofi
EKG	elektrokardiogram (undersökning som i första hand visar hjärtrytmen)
FVC	forcerad vitalkapacitet (ett test av andningsfunktionen)
KAFO	knä-ankel-fot ortos (långa skenor som kan användas för att förlänga gåendet, särskilt under tidsperioden när gångförmågan är på väg att upphöra).
kg	ett kilogram
LVEF	vänsterkammarejektionsfraktion (en av de viktigaste testerna av hjärtfunktion)
mg	ett milligram
NSAID	"non steroidal anti-inflammatory drugs", icke-steroida antiinflammatoriska läkemedel (som används för smärtlindring; de vanligaste av dessa är ibuprofen, diklofenak och naproxen)
OCD	"obsessive-compulsive disorder" (tvångssyndrom (tvångshandlingar och tvångstankar))

FÖRKLARING AV MEDICINSKA TERMER

Aspirationspneumoni	lunginflammation som orsakas av en irritation eller bakterier från maginnehåll som kommer ned i lungorna på grund av felaktig sväljning
Atelektas	tillstånd där lungorna är helt expanderade
Bakre fusion av ryggraden	en metod att korrigera skolios genom mekanisk stabilisering på bakre delen av ryggen
Baslinje	utgångspunkt för att jämföra andra tester
BiPAP	Bi - två nivåer, PAP - positivt lufttryck. Ventilator, används för att upprätthålla lungexpansion
Body Mass Index	förhållandet mellan vikt och längd. BMI beräknas genom att dividera kroppsvikten i kg med längden i meter ²
Bäckensnedhet	beskriver ett tillstånd där bäckenet är snett, t.ex. roterat nedåt eller åt en sida
Kardiomyopati	försämring av hjärtmuskelns funktion - även känd som "hjärtmuskelsjukdom"
Cobb vinkel	mätning av skoliosvinkeln utifrån röntgen av ryggraden
Kontrakturer	Inskränkt ledrörlighet, -en vanlig följd av muskelsvaghet
Cushing-liknande symptom	term som används för att beskriva det runda eller månliknande ansikte som människor utvecklar som en följd av steroidbehandling. (Detta kan inträffa även om det inte är problem med viktökning och det kan vara svårt att hantera utan att ändra steroiddoseringen)
Depolariserande muskelavslappande medel	läkemedel som minskar muskelspänningen genom att agera på speciella "depolariserande" muskel-receptorer
DEXA	se förkortningar
Dysfagi	svältningsproblem
Dystrofinopati	den term som används för alla de olika tillstånd som orsakas av defekter i dystrofingenen (Duchennes muskeldystrofi, Beckers muskeldystrofi, bärare av dessa tillstånd och sällsynta patienter som bara har hjärtsjukdom)
Excentriska övningar	övningar såsom att gå nedför trappor eller hopp på studsatta som belastar muskeln i utsträckt läge
Elektrokardiogram (EKG)	metod som används för att undersöka den elektriska aktiviteten i hjärtmuskeln. Ett antal elektroder placeras på bröstet som registrerar hjärtats signaler
Ekokardiogram ("hjärteko")	metod som används för att undersöka strukturen av hjärtat. Ekokardiografi är en ultraljudsundersökning av hjärtat som avbildar hjärtat
Elektromyografi	en undersökningsmetod som mäter de elektriska signaler från en muskel och som kan ge en indikation på om det föreligger nerv- eller muskelsjukdom
Forcerad vitalkapacitet	den maximala mängden luft som kan andas ut från en maximal inandning

Gastrit/gastroesofagal reflux	uppstår när muskeln som förbinder esofagus (matstrupen) med magsäcken öppnas av sig själv eller inte stängs ordentligt, så att maginnehållet kommer upp i matstrupen. Den kallas också reflux eller sura uppstötningar, eftersom magsafter kommer upp med maten.
Gastrostomi	kirurgisk öppning i magen, i detta fall för att sätta in en näringssond - kallas också för PEG
Glukosintolerans	definierar ett tillstånd kännetecknat av benägenhet/risk kunna utveckla diabetes (sockersjuka)
Gowers manöver /tecken	ett tecken på svaghet i musklerna kring höfterna och knäna. Det beskriver hur en person med svaghet i dessa muskler tar sig upp från golvet genom att över på magen, skjuta ifrån med armarna och med särade ben klättra med händerna upp längs knäna och låren. Det ses ofta vid DMD men även vid andra tillstånd som orsakar svaghet i samma muskelgrupper
Holter	metod som används för 24-timmars registrering av EKG
Hyperkapné	för mycket CO ₂ i blodet
Hypoventilation	nedsatt andningsförmåga
Hypoxemi	För låga syrenivåer i blodet
Immunoblotting	en metod för att mäta mängden av dystrofin i muskel
immunocytokemi	En metod för att i mikroskop undersöka hur mycket dystrofin det finns i muskel
Knäadduktorer	de benmuskler som för benet inåt (knäna mot varandra)
Kyfoskolios	onormal krökning av ryggraden, svängda både sidled (skolios), samt framåt och bakåt (kyfos)
Könsellsmosaicism	Tillstånd när cellerna i gonaderna som kommer att utvecklas till könsceller (ägg och spermier) är en blandning av två genetiskt olika celltyper.
Malign hypertermi-liknande reaktion	en ovanlig reaktion på bedövning som orsakar en hög kroppstemperatur och som kan vara livshotande
Motorisk funktionsskala	tester som används för att undersöka fysiska färdigheter på ett standardiserat sätt
Myoglobinuri	förekomst av myoglobin i urinen som ett tecken på nedbrytning av muskler (urinen är Coca-Cola färgad eftersom den innehåller nedbrytningsprodukter av muskelproteiner)
Osteopeni/osteoporos (benskörhet)	minskning av bentäthet
Oximetri	mätningen av syre i blodet med hjälp av en apparat som kan mäta detta genom huden
Palpitation	medvetenhet om onormala (bultande) hjärtslag

Profylax	förebyggande
Rabdomyolys	nedbrytning av muskler
Skolios	krökning av ryggraden
Spetsfot	Sammandragning av hälsenan med inåtrotation av foten
Tannerstadium	definition av pubertetsutveckling som är baserad på yttre primära och sekundära könsegenskaper, såsom storlek av bröstet, genitalia och utveckling av könshår
Tenotomi	kirurgisk klyvning av en sena
Trombos	bildningen av ett koagel (tromb) i ett blodkärl som lossnar, bärs av blodomloppet, och slutligen blockerar ett annat kärl
Trakeostomi	kirurgiskt ingrepp i halsen för att öppna en direkt luftväg genom ett snitt i luftstrupen
Varusställd fotled	Felställning av fotleden som innebär att hälen "lutar inåt"

MDA, PPMD, TREAT-NMD och UPPMD har alla varit direkt delaktiga i skapandet av denna guide.



