



Kongenitt Muskeldystrofi(CMD)- *en familieguid*

Kongenitt Muskeldystrofi(CMD)- en familieguid



FORORD

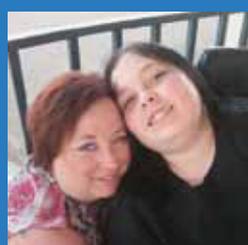
Denne familieguiden oppsummerer en bred internasjonal overenskomst for hvordan medfødt muskeldystrofi skal utredes og behandles. Dette samarbeidet var initiert og støttet av Cure CMD (curecmd.org), TREAT-NMD (treat-nmd.eu), AFM-Association, Française contre les Myopathies (afm-france.org), and Telethon Italy (telethon.it). Hoveddokumentet, som er grunnlaget for denne familieguiden, ble publisert i Journal of Child Neurology (Ching H Wang, et al. Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies, J Child Neurology 2010;25(12):1559–1581. Published online 15 Nov 2010). Denne artikkelen kan lastes ned fra:

<http://www.curecmd.org/wp-content/uploads/cmdcare/cmd-guide.pdf>

Familieveilederen for CMD er basert på medisinske behandlingsanbefalinger fra en internasjonal ekspertgruppe bestående av 82

personer fra 7 forskjellige medisinske faggrupper: patologi, nevrologi, lungemedisin/ intensivbehandling, gastromedisin (ernæring, taleevne, tannhelse), ortopedi/ rehabilitering, kardiologi og lindrende behandling. For å oppnå enighet brukte ekspertgruppen følgende strategier:

- En altomfattende litteraturstudie
- En online kartlegging blant eksperter av hvilken behandling og omsorg pasienter med CMD får
- En online kartlegging blant familier på nøkkelpunkter og mangler innen behandling av CMD
- En 2-dagers CMD Standard of Care workshop, som ble holdt i Brussel november 2009



FORMÅLET MED FAMILIEGUIDEN

Formålet med informasjonen og rådene du leser om her er å gi deg kunnskap som kan være nyttig i kombinasjon med de spesifikke medisinske rådene du får fra din lege. Det som er publisert i dette heftet kan ikke erstatte eksperthjelp fra helsepersonell eller erstatte lege - pasient forholdet. Legen bør konsulteres i alle relevante helserelevante spørsmål, spesielt når det gjelder medisinsk utredning og behandling.



Innholdsfortegnelse:

Introduksjon

Helhetlig Behandling: Behandling ved diagnosetidspunktet, poliklinisk og ved sykehusinnleggelse

Nevrologisk behandling: Behandling av epilepsianfall og kognitiv svikt

Gastrointestinal behandling Ernæring, bispising og munnhelse

Behandling av hjertet: Ta vare på hjertet

Ortopedi og rehabilitering Behandling av kontrakturer og skoliose

Palliativ behandling: Følelsesmessig velvære for individ og familie

APPENDIKS A - Definisjoner av undergrupper

APPENDIKS B - Definisjoner av behandlingseksperter

APPENDIKS C - Ordbok medisinsk terminologi

APPENDIKS D - Diagnostiske verktøy

APPENDIKS E - Norske forhold

Introduksjon

Hva er kongenitt muskeldystrofi?

Definisjoner og ordforklaringer på de uttrykk og fagbegreper som er understreket i dokumentet finner man i vedleggene (bak-erst i dokumentet)

Du og barnet ditt har kanskje nettopp fått beskjeden om at hun/han har diagnosen kongenitt (medfødt) muskeldystrofi (CMD), og du føler kanskje at det var mye informasjon å ta inn over seg. Det er viktig at familier og personer som får diagnosen CMD forstår de medisinske utfordringene som kan følge med en slik diagnose. På den måten kan man forutse uheldig utvikling og delta med forebyggende tiltak i forhold til barnets helse på best mulig måte.

Formålet med denne familieguiden er å hjelpe deg til å forstå de mange symptomene som kan forekomme etter hvert og hvilken type behandling som anbefales over tid. Slik blir det enklere for deg å forutse behov som kan følge med diagnosen CMD, og hjelper deg til å delta aktivt i behandlingen og planlegging av den.

Diagnosegruppen CMD består av flere ulike nedarvete sjeldne sykdommer der de første symptomene oppstår i løpet av barnets 2 første leveår. Tidlige symptomer kan være muskelsvakhet (hypotoni), stivhet i muskler og ledd (kontrakturer), og problemer med pusten og spising. CMD er en undergruppe av den store sykdomsgruppen muskeldystrofi. Dette innebærer at feil i det samme genet som kan forårsake CMD også kan forårsake andre muskeldystrofier, f. eks. limb-girdle muskeldystrofi eller andre sent debuterende muskeldystrofier. Personer med samme undergruppe av CMD kan oppleve at sykdommen arter seg på ulik måte; enkelte vil være sterkere eller svakere enn andre med samme type CMD eller kan oppleve de samme symptomene tidligere eller senere. Hos en del av pasientene med diagnosen CMD klarer man ikke å identifisere den genetiske mutasjonen som forårsaker sykdommen. På verdensbasis er det mange forskere og eksperter som jobber med å identifisere alle de genetiske mutasjonene som forårsaker CMD og hvert år finner man nye, så langt ukjente genfeil, som er årsaken til CMD-sykdommen.

Hvordan bruke denne familie-veilederen?

Familieveilederen gir først et sammendrag av de sentrale områdene innen omsorg og behandling av CMD. Deretter tar den for seg spesifikke organer og systemer i kroppen som kan bli påvirket av CMD, for eksempel hjertet og lungene og andre problemer som sees blant personer med samme diagnose. Noen av CMD undergruppene har spesifikke problemer og symptomer som ikke nødvendigvis sees ved andre typer CMD. Også disse forskjellene kan man lese mer om i denne familieveilederen.

Det er mange medisinske spesialfelt som er viktig ved behandling av pasienter med CMD. I familieveilederen omtales blant annet fagfeltene nevrologi / nevromuskulære sykdommer, gastromedisin / ernæring / munnhelse, kardiologi, ortopedi, rehabilitering og mental helse/ palliativ behandling. Disse fagfeltene kan i utgangspunktet virke veldig forskjellige og adskilte. Derfor er det viktig med et tverrfaglig team som består av leger og annet helsepersonell som fysioterapeuter, ergoterapeuter og psykologer. Familien må ha mulighet til å delta i diskusjoner og avgjørelser som angår behandlingen og opplegget for personen med CMD.

God faglig ekspertise innen CMD er ofte en viktig del i planlegging av utredning og oppfølging av sykdommen. Derfor er det viktig å bli henvist videre til et spesialisert senter for utredning og behandling av nevromuskulære sykdommer. Fastlegen eller en lege i spesialisthelsetjenesten kan henvise til et slikt nasjonalt senter (se opplysninger om kompetansesentre i Norge appendiks E)

Det kan hende at du ønsker å lese hele familieveilederen på en gang for å få bedre forståelse av de temaene og problemstillingen som kan oppstå i forbindelse med en CMD-diagnose. Men den kan også brukes som et oppslagsverk ved å lese mer om spesifikke problemer når de har oppstått. Hvor mye man ønsker å vite og lære om CMD kan variere fra familie til familie; denne familieveilederen vil uansett være til verdifull hjelp for deg.

Du som leser familieveilederen har kanskje sykdommen selv? I så fall skal du ikke undre deg at det er brukt "ditt barn" som begrep for den som har diagnosen CMD for enkelhets skyld.

CMD-LGMD undergrupper

(Forkortelser som er uthevet eller som står i kursiv blir brukt i denne guiden)

Kollagen VI relatert myopati (også kjent som COL6-RM)

- Ullrich kongenitt (medfødt) muskeldystrofi (UCMD)
- Intermediær fenotype
- Bethlem myopati (senere sykdomsdebut)

Laminin α 2 relatert dystrofi (også kjent som LAMA2-RD, inkluderer LAMA2-CMD, MDC1A, Merosinmangel-CMD)

Ofte kan det ut fra fargingen på Laminin α 2 i muskelbiopsien eller hudbiopsien sies om barnet vil klare å stå og gå:

- Total mangel – lærer seg oftest ikke å gå* (tidlig sykdomsdebut)
- Delvis mangel – lærer seg vanligvis å gå* (senere sykdomsdebut)

* husk at det finnes unntak! Ved LAMA2-CMD er det ofte tidlig sykdomsdebut og barna lærer seg ikke å gå, LAMA2-RD omfatter de barn og voksne med seinere sykdomsdebut, som lærer seg å stå og gå.

Alfa-dystroglycan relatert dystrofi (også kjent som α DG-RD, dystroglycanopati, α -dystroglycanopati)

- Walker-Warburg syndrom
- Muscle-eye-brain/Fukuyama lignende sykdom
- CMD med affeksjon av lillehjernen; mulige unormale funn kan være cyster, hypoplasi og dysplasi av lillehjernen
- CMD med psykisk utviklingshemming og normal struktur av hjernen ved røntgen og MR; denne kategorien inkluderer pasienter med isolert microcephali eller mindre forandringer i hjernens hvite substans på MR.
- CMD uten psykisk utviklingshemming; ingen funn av unormal kognitiv utvikling.
- Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) med psykisk utviklingshemming (sen debut av muskelsvakhet)
- LGMD uten psykisk utviklingshemming (sen debut av muskelsvakhet)

SEPN1 relatert myopati (også kjent som SEPN1-RM, rigid spine muskeldystrofi, RSMD1)

- Kan også være betegnet som multi-minicore disease, desmin relatert myopati med Mallory body inklusjoner og medfødt fibertype disproporsjon (alle disse diagnosene beror på typiske funn ved muskelbiopsi og kan skyldes ulike genforandringer)

Boks 1

RYR1 relatert myopati (også kjent som RYR1-RM, inkluderer RYR1-CMD)

- Overlapper med RYR1 relaterte myopati (RYR1-RM), central core og centronuclear myopati.
- Vurdert som CMD hvis muskelbiopsi er dystrofisk uten typiske sentrale cores.

LMNA relatert dystrofi (også kjent som LMNA-RD, inkluderer L-CMD, LMNA-CMD)

- Dropped-head syndrom, droppfoot, lærer ikke på stå og gå
- Barn, som klarer å gå kan også betegnes som tidlig debuterende Emery-Dreifuss muskeldystrofi.

Dette viser at L-CMD er en del av spekteret ved LMNA relaterte dystrofier som inkluderer dropped-head-syndrom, L-CMD, ambulerende L-CMD og Emery-Dreifuss.

Uspesifisert CMD

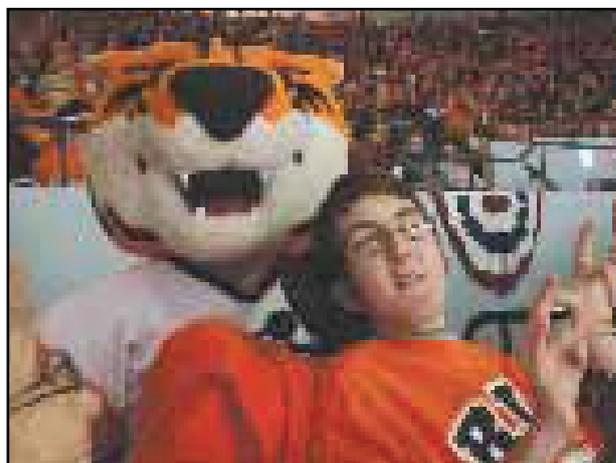
- Personer med CMD kan ha en klinisk diagnostisert CMD uten at diagnosen er bekreftet genetisk. Selv om klinisk undersøkelse og/eller muskelbiopsi er forenlig med CMD, skjer det at man ikke finner genfeilen, fordi ikke alle gener som forårsaker CMD er funnet ennå. I så fall er det tilrådelig å rådføre seg med en CMD-ekspert med tanke på eventuelle ytterligere genundersøkelser.

Noen av de kjente genetiske mutasjonene gjør at musklene brytes ned raskere enn de greier å reparere seg selv eller vokse. Dette fører til nedsatt muskelstyrke. Enkelte barn greier å gå alene eller med støtte, andre barn lærer å gå før de igjen blir svakere, mens noen lærer aldri å gå. Barn som lærer seg å gå eller de som først får symptomer i ungdomsårene eller som voksen, får ofte diagnosen Limb Girdle Muskel Dystrofi (LGMD). Når man tar alle undergruppene

av CMD, så ser man et bredt spekter av sykdomsbilder med CMD på den ene siden (tidlig debut av symptomer, sterkt nedsatt kraft) og LGMD (sein debut av symptomer, som regel mildere form) på andre siden av spekteret.

Boks 1 lister opp kjente undergrupper av CMD. Se appendiks A for en grundigere redegjørelse.

Det er viktig å huske på at ikke alle med CMD har alle symptomene eller trenger all den behandlingen du kan lese om i denne familieguiden. Selv om det er likheter, vil sykdomsforløpet ved CMD variere fra person til person, og man vil kunne ha forskjellige behov på forskjellige tidspunkt i livet. Dette betyr at behandlingen vil være og må være individuell og at det er vanskelig å finne to personer med nøyaktig samme forløp.



Behandling ved diagnosetidspunktet:

poliklinisk og ved sykehusinnleggelser

Sykdomsforløpet ved CMD kan bety forandring på mange måter. Det er viktig at barnet har et velfungerende tverrfaglig oppfølgingstilbud som er individuelt tilpasset. Det er også viktig å skape en god dialog og et godt samarbeid med det fagpersonellet man møter.

Dette kapitlet er delt inn i tre viktige emner, helhetlig ivaretagelse på diagnosetidspunktet, poliklinisk behandling og akutte innleggelser (innleggelser på sykehus ved akutt sykdom eller skader).

Ivaretagelse på diagnosetidspunktet

Når barnet har fått diagnosen CMD er det viktig at riktig behandling iverksettes (se Boks 2), samtidig som man får god støtte og innføring i hva det å ha en CMD diagnose

innebærer. Ideelt sett bør dette gjøres av en lege med spesialisering i nevrologi / barnenevrologi eller en annen spesialist med god kunnskap om muskelsykdommer og CMD. Det er viktig at familien inkluderes fra starten og at det etableres et godt samarbeid med fagpersonene.

Legen og det tverrfaglige teamet bør hjelpe familien med å planlegge og opplyse om problemer som kan og vil oppstå i forløpet før de skjer. Det er viktig å holde barnet så frisk som mulig, slik at barnets funksjonsnivå opprettholdes så langt det er mulig. For å oppnå dette må man ta hensyn til både psykososiale og medisinske aspekter. Derfor er multisystemisk og tverrfaglig oppfølging en viktig del av en effektiv behandlingsplan.

Boks 2.

Fem nøkkelpunkter som bør diskuteres på det første møtet.

Legen bør gå igjennom hva man vet om:

- **Diagnosen.** Hva vet man om årsaken til denne sykdommen og hvordan den vil påvirke kroppens funksjoner? Dette kan være motorikken, lungefunksjonen, hjertet og kognitive (mentale) evner.
- **Prognosen.** Det er stor variasjon av alvorlighetsgrad og forventet levealder for personer med CMD. For de fleste formene av CMD har prognosen forbedret seg på grunn av framskrittene innenfor medisinsk teknologi.
- **Risiko for flere barn med samme sykdom ved neste graviditet.** Selv om dette kanskje ikke er det viktigste punktet å belyse på dette tidspunktet, bør risikoen for å få et barn til med samme diagnose drøftes. Hvis man har en eksakt genetisk diagnose, er det mulig å angi, hvor sannsynlig dette er, og selv om man ikke har fått en eksakt genetisk diagnose kan man noen ganger anslå, hvor stor risikoen for dette omtrent vil være.
- **Behandlingsplan.** En tverrfaglig tilnærming er nødvendig. Barn under 18 år følges gjerne opp av et tverrfaglig team (lege, fysioterapeut, ergoterapeut, psykolog, sosionom, spesialpedagog etc.) ved barnehabiliteringen i spesialhelsetjenesten i samarbeid med de lokale instansene. Ved behov henvises barnet videre til nevrolog, lungelege, kardiolog (hjertelege), øyelege og andre spesialister. Etter at personen har fylt 18 år, skal den følges opp av fastlege og gjennom spesialisthelsetjenesten. Ideelt sett bør også fagpersonell med god kunnskap om lindrende (palliativ) behandling kobles inn på et tidlig stadium, slik at barnets livskvalitet ivaretas på best mulig måte. Generelt sett så vil behandlingsplanen være lik uansett om en spesifikk genetisk diagnose er blitt stilt eller ikke. Rundt 50 % av alle barn med CMD har ikke fått stilt en spesifikk genetisk diagnose.
- **Familieveiledning og lokale ressurser.** Du bør få informasjon om støtteordninger, støttegrupper, brukerorganisasjoner, lærings- og utdanningsmuligheter, som du kan komme i kontakt med på internett og i lokalmiljøet. Det er ofte at familier finner veldig god støtte i andre familier i samme situasjon. Hvis legene eller noen av de andre i det tverrfaglige teamet ikke informerer om dette kan du etterspørre det. Du kan finne mye nyttig informasjon på internett, for eksempel: curecmd.org, www.unn.no/nmk og www.ffm.no

Det første møtet med legen og/ eller det tverrfaglige teamet bør finne sted på et tidlig tidspunkt etter at diagnosen CMD er stilt, selv om den spesifikke genetiske typen av CMD ikke er kjent. På dette møtet bør diagnosen CMD forklares og legges fram på en slik måte at du og familien forstår det. Det kan være lurt å skrive ned noen spørsmål før møtet og notere under møtet siden det kan være vanskelig å huske alt som blir sagt. Møtene som følger etter vil som oftest være planlagte etter det man tror vil være behovet. Utover de planlagte framtidige kontrollene hos legen og/eller det tverrfaglige teamet må man regne med å avtale tid. I boks 2 kan man se en oversikt over temaer som bør diskuteres på det første møtet.

Poliklinisk oppfølging

Man bør få tilbud om jevnlig poliklinisk oppfølging i spesialisthelsetjenesten og hos fastlegen, hyppigheten bør tilpasses sykdommens alvorlighetsgrad, gjerne 2-3 ganger i løpet av året. Oppfølgingen bør koordineres av barnehabiliteringen eller av en lege med solid kunnskap om muskelsykdommer og CMD. I Norge skal alle pasienter følges opp av fastlegen. Men CMD er en sjelden sykdom og ikke alle fastleger har god kunnskap om CMD, slik at det er viktig med en god dialog og et godt samarbeid mellom fastlege, familie, pasient og barnehabiliteringen for de under 18 år eller en nevrolog for de over 18 år. Når det trengs, vil man etter behov bli henvist videre til en spesialist innen forskjellige medisinske fagfelt (se appendiks B). Særlig hos nyfødte barn med CMD, som er yngre enn 12 måneder, og eldre barn med alvorlige eller økende medisinske problemer (f. eks epilepsianfall som ikke blir bedre med medisiner, uttalt hypotoni, pusteproblemer eller ernæringsvansker) er det viktig med regelmessig oppfølging, ut i fra behovet til hver enkelt pasient, hos barnehabiliteringen eller hos lege med spesiell kompetanse for muskelsykdommer og CMD.

Under disse besøkene anbefales blant annet disse punktene vurdert: blodtrykk, puls, respirasjonsfrekvens, vekt og KMI (kroppsmasse indeks), høyde og hodeomkrets (for de yngste). Hvis barnet ditt ikke kan stå oppreist eller har skjev rygg (skoliose) kan man beregne en omtrentlig høyde ved å måle lengden på underarmen (Ulnalengde). Andre tester som kan

være relevant å gjøre for ditt barn er: goniometri, muskelkraftmålinger, leddmålinger (myometri), elektrokardiogram (EKG), lungefunksjonstest (f. eks spirometri) og surstoffmetning i blodet (pulsoksymetri).

Andre viktige punkter som bør evalueres under de polikliniske konsultasjonene er:

- **Utvikling:** Hos barn med risiko for forsinket utvikling eller lærevansker, bør der settes i gang tidlige tiltak. Disse tiltakene bør inkludere fysioterapi, ergoterapi og taleterapi (logopedi). Forsinket utvikling kan bety motorisk forsinkelse (å sitte, gå eller holde en flaske) eller kognitiv forsinkelse (problemer med språk / tale eller lærevansker).
- **Lungene:** Forebygge alvorlige lungebetennelser (f. eks ved bruk av vaksiner eller behandling med antibiotika i rett tid). Svak hostekraft, kortpustethet, søvnvansker, morgenhodepine, manglende vekst / manglende vekttoppgang og gjentatte infeksjoner er spesielle varseltegn som bør tas opp med legen. (Se kapitlet om respirasjon).
- **Hjertet:** Det bør gjøres minst en vurdering av hjertet, som inkluderer EKG og ultralyd (ekkokardiogram), hvis ditt barn har en type CMD som kan affisere hjertet (f. eks LMNA-R, aDG-RD, LAMA2-RD) eller hvis CMD typen er ukjent. En Holterregistrering og/ eller en intermitterende overvåking (R-test) er viktig for barn med LMNA-RD. Hjerteutredning er nødvendig for alle med en CMD diagnose der man har mistanke om unormal hjerterytmie (arytmi) eller forstørret hjerte (kardiomyopati). Alt etter hvilken CMD-subtype barnet har, kan det være behov for mer regelmessige kontrollundersøkelser (se kapitlet hjertet).
- **Øyne:** Hvis barnet ditt har en uspesifisert CMD, eller en CMD-type, som affiserer øynene (f. eks α DG), er det viktig å tidlig involvere en øyelege både for å hjelpe til med diagnostiseringen av CMD og for å se om det foreligger konkrete problemer med øynene, f. eks katarakt, nærsynthet, netthinneavløsning og glaukom.

- **Ernæring og vekst:** Barn med CMD kan ikke forventes å følge normale vekstkurver. Men hvis ditt barn ikke går opp i vekt, går ned i vekt eller blir overvektig, får svelgproblemer, problemer med refluks, nedsatt tarmfunksjon, forstoppelse eller problemer i munnhule/svelg, bør barnet henvises til ernæringsfysiolog, gastromedisiner og fagpersonell med god kunnskap om svelgvansker (se kapittelet om gastromedisin). Det er også viktig å følge opp at barnet får nok kalsium og vitamin D for å oppnå sterkest mulig beinbygning.
- **Skjelettet:** Hvis barnet har utviklet kontrakturer eller skoliose er det viktig at man henvises tidlig til ortoped (se kapittelet om ortopedi og rehabilitering).
- **Kroppsbevegelse og motorikk:** Målsettingen bør være opprettholdelse av barnets funksjon og forflytning. Dette inkluderer forebygging eller behandling av ledd, ryggdeformiteter samt aktiviteter for å styrke lungefunksjonen. Det er også viktig at barnet ditt får riktig tilpasset utstyr som stoler, rullestol og andre hjelpemidler som gjør hverdagen lettere.
- **Følelser og adferd:** Hvis du har bekymringer angående ditt barns humør, oppførsel eller psykologiske problemer bør dere få tilbud om hjelp og henvisning til psykolog eller psykiater bør vurderes (se kapittelet om lindrende behandling)
- **Psykososial situasjon:** Familien kan dra nytte av tjenester, som bistår med noen av de mer praktiske sidene ved det å leve med CMD (f. eks forsikringer, informasjon om hvilke tjenester er tilgjengelig, tilrettelegging i skole). Hjelp av sosionom og eventuelt av psykolog på samme plass, som barnet ditt får sin medisinske behandling kan hjelpe dere med praktiske og følelsemessige utfordringer, som dere kan møte.



Sykehusinnleggelse

Det kan hende at barnet ditt blir innlagt på sykehuset på grunn av en akutt hendelse (se tabell 1). Barnelege, barnenevrolog eller en

pediatrisk lungelege bør ha den overordnede rollen i koordineringen av behandlingen.

Tabell

Symptomer på CMD som kan medføre akutt sykehusinnleggelse inndelt etter undergrupper

Symptomer som krever sykehusinnleggelse	Undergrupper som kan gi problemer i barndommen	Undergrupper som kan gi problemer i barndommen og voksen alder
Pusteproblemer som krever pustehjelp	<ul style="list-style-type: none"> • <i>αDG-RD</i> • <i>LAMA2-RD</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>COL6-RM</i> • <i>SEPNI-RM</i>
Hjertesvikt og <u>arytmier</u> som krever medisiner		<ul style="list-style-type: none"> • <i>αDG-RD (Fukutin, FKRP, POMT1)*</i> • <i>LAMA2-RD</i> • <i>LMNA-RD</i>
Spisevansker som krever <u>gastrostomi</u>	<ul style="list-style-type: none"> • <i>LAMA2-KDM**</i> • <i>RYR1-RM</i> • <i>αDG-RD</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>COL6-RM</i>
<u>Epilepsianfall</u> som krever medisinsk behandling	<ul style="list-style-type: none"> • <i>αDG-RD (inkludert Fukuyama, WWS, MEB)</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>LAMA2-RD</i>
<u>Malign hypertermi</u>	<ul style="list-style-type: none"> • <i>SEPNI-RM</i> • <i>RYR1-RM</i> 	<ul style="list-style-type: none"> • <i>SEPNI-RM</i> • <i>RYR1-RM</i>

Forkortelser: *αDG-RD*, alfa-dystroglycanopati; FKRP, fukutin-relatert protein CMD; *LAMA2-RD*, merosinmangel CMD; MEB, muscle-eye-brain disease; POMT1, protein O-mannosyltransferase 1; *SEPNI-RM*, rigid spine muskeldystrofi; WWS, Walker-Warburg syndrom; *LMNA-RD*, lamin A/C CMD.

*Fukutin, FKRP og POMT1 er gener som kan føre til *αDG-RD*. De første 2 er ofte assosiert med hjertesvikt, mens den tredje kan være det noen ganger. Hvis man har *αDG-RD*, som skyldes feil i ett av disse 3 genene anbefales det å være spesiell oppmerksom på symptomer fra hjerte.

***LAMA2-CMD* står for former av *LAMA2-RD* (Merosinmangel), som er tilstede fra fødselen, hvor barnet ikke kan gå, mens *LAMA2-RD* både står for en mildere form av sykdommen, hvor barnet kan gå og en tidlig debuterende form, hvor barnet ikke klarer å gå.

Vanlige grunner for akutt innleggelse:

- Lungebetennelse og pusteproblemer
- Epilepsianfall
- Mistrivsel (dårlig vektøkning eller alvorlig vektredning)

Hvis barnet ditt legges inn på sykehus til en planlagt

operasjon, der anestesi/narkose er nødvendig, skal pasientansvarlig lege på sykehuset og narkoselegen snakke med dere om potensiell risiko og bivirkningene, som narkosen og inngrepet kan medføre. Samt at behandlingen og oppfølgingen av barnet under og etter den planlagte prosedyren bør planlegges og koordineres i forveien.

Nevrologisk behandling:

Behandling av epilepsianfall og kognitiv svekkelse

Forskjellige nevrologiske symptomer kan knyttes til flere av de kjente undergruppene av CMD. De vanligste er unormal struktur eller funksjon i hjernen, eller epilepsianfall.

Misdannelser i hjernen

De to typene av CMD som oftest forbindes med misdannelser i hjernen er: LAMA2-RD og α DG-RD. For å kunne evaluere de strukturelle avvikene i hjernen gjøres det vanligvis en magnetresonanstomografi (MR) av hjernen.

Barn med α DG-RD, der man ser en normal struktur av hjernen ved MR-undersøkelse, kan likevel ha lærevansker og nedsatt kognitiv funksjon. Ved MR av barn med α DG-



RD kan man se et stort spekter av deformasjoner og avvik, alt fra normale funn til store forandringer av hjernens struktur.

Den vanligste forandring i hjernen ved LAMA2-RD er forandringer i hjernens hvite substans som ikke er forbundet med nedsatt kognitiv evne. Disse forandringene

i hjernens hvite substans er som oftest stabil over tid og trenger i utgangspunktet ikke kontrolleres med nye MR-undersøkelser.

Forandringer i hjernen ved CMD kan forårsake mange forskjellige problemer. I tillegg til nedsatt kognitiv funksjon kan dette for eksempel være: adferds-, språk- og lærevansker; følelsesmessige problemer; forsinket motorisk utvikling; epilepsianfall; synsproblemer.

Hvis det er grunn til å tro at ditt barn har en forstyrrelse av hjernefunksjonen, f. eks nedsatt kognitiv funksjon, bør barnet gjennomgå nevropsykologisk undersøkelse (psykometrisk testing), slik at man tidlig kan igangsette tiltak og tilrettelegge for et utvidet og tilpasset skoletilbud. Kommunikasjonsstrategier for barn som kommuniserer non-verbalt eller neste ikke kan snakke, bør implementeres tidlig. Slike kommunikasjonsstrategier bør inkludere tegnspråk, billed- og symbolkort (PECS, Picture Exchange Communication System), talehjelpemidler (f.eks DynaVox, TapToTalk) og logopedi.

Epilepsianfall

Epilepsianfall sees ofte ved CMD, spesielt hos de barn med kjent affeksjon av hjernen. Anfallene kan variere i type og i styrke, f. eks kortvarig fravær (absence) eller store anfall med kramper. Anfallene kan starte i alle aldre. Noen får anfall som spedbarn, mens andre opplever det for første gang i ungdomsårene. Hos de som har risiko for å utvikle epilepsi, sees det ofte de første anfallene i forbindelse med feber og/eller sykdom. Men anfall kan også opptre, uten at det er noe åpenbart som utløser dem. Hvis spesielle aktiviteter eller en spesiell oppførsel hos barnet ser ut til å utløse anfall, bør dette tas opp med legen.

For å finne ut, om ditt barn har epilepsianfall, kan barnelege eller nevrolog gjøre en nærmere utredning med gjennomgang av sykehistorien, kartlegging av anfallene og i hvilke sammenhenger og situasjoner de forekommer og nevrologisk undersøkelse. Dessuten er det i tilfelle epilepsianfall aktuelt med en eller flere Elektroencefalogram-undersøkelser (EEG). MR av hjernen kan også bli aktuelt. Definisjonen av epilepsi er slik at barnet skal ha hatt to eller flere uprovoserte anfall (det vil si anfall som ikke er framprovosert av feber eller sykdom). Hvis barnet ditt har epilepsi vil legen etter all sannsynlighet anbefale behandling med antiepileptisk medisin for å redusere antallet anfall og alvorligheten av anfallene.

Barn som har LAMA2-RD og anfall, kan ofte få vellykket behandling med epilepsimedisinen valproat, men man har også oppnådd gode resultater med andre medikamenter. En sjelden gang hender det at anfallene er vanskelig å behandle. Hos barn med α DG-RD kan det være mer vanskelig å behandle epilepsien enn hos andre CMD-former, noe som skyldes de ofte uttalte forandringer i hjernens struktur ved denne sykdommen. Det finnes mange forskjellige typer epilepsimedisin, så hvis ditt barn responderer dårlig på den første medisinen kan barnelegen eller nevrologen anbefale andre typer eller en kombinasjon av flere typer epilepsimedisin.

Behandling av pusten og luftveiene:

Ta vare på pusten

Lungene og åndedrettet (respirasjonen) tilfører oksygen (O²) fra luften til blodet, som sirkulerer rundt i kroppen, og fjerner karbondioksid (CO²) ut av kroppen. Denne prosessen, der man utveksler O² med CO², kalles gassutveksling; uten slik gassutveksling kan et menneske ikke overleve og det er derfor meget viktig å vurdere om den fungerer bra nok hos ditt barn.

For barn med CMD varierer behovet for pustestøtte betraktelig fra individ til individ, og mellom de forskjellige typene CMD. Alle barn med CMD har i utgangspunktet en økt risiko for å utvikle lungeproblemer pga svakhet i pustemusklene. Men debutalderen for når pusteproblemene oppstår og alvorlighetsgraden av pusteproblemene varierer fra person til person. Ofte begynner man å legge merke til pusteproblemene i 8-15 års alder. Hos yngre barn med CMD er det ikke sikkert at man ser typiske tegn på pusteforstyrrelse like tydelig som ved eldre. Derfor er det viktig at foreldre og behandlere er oppmerksom på dette problemet. Det anbefales at barnet får undersøkt lungene av lege når diagnosen er stilt. Legen kan ved denne anledningen undervise foreldrene om de tidlige tegnene og hva man skal se etter hos unge barn med pusteproblemer. Barnelegen, barnehabiliteringen og lungelege kan i samarbeid med ditt barns fastlege koordinere en optimal oppfølging og behandling ved pustevansker.

Tegn og symptomer

En aktiv tilnærming til barnets pusteproblemer er viktig for å vedlikeholde optimal pustefunksjon over tid. Det er derfor viktig at foreldre og behandlere tidlig gjenkjenner symptomer på nedsatt respirasjonsfunksjon i tillegg til regelmessig oppfølging av pustefunksjonen med blant annet lungefunksjonstester og behandling av oppståtte problemer.

Tidlige symptomer på problemer med barnets pustemuskler kan være vanskelig å oppdage og kan forandre seg over tid. Hvis du har bekymringer om barnets pustefunksjon bør du ta det opp med legen og med det tverrfaglige teamet på barnehabiliteringen og

hvis det oppstår en akutt situasjon skulle du ikke være redd for å ringe nødtelefon (113). Man bør være obs på følgende tegn og symptomer:

- Svak gråt
- Ueffektiv hosting
- Gjentatte lungebetennelser, uregelmessig pustemønster og generell irritabilitet
- Kvelningsfølelse ved spising eller pga eget sekret / slim
- Vekttap eller dårlig vektøkning (ofte betegnet som utviklingsproblemer). Noen flere symptomer kan være relatert til problemer med pustefunksjonen om natten.

Problemer med pusten kan oppstå om natten, dette er fordi alle mennesker puster grunnere om natten og ikke tar så dype innpust som man gjør på dagen. Tegn på dette kan være:

- Dårlig søvn på natten, der man våkner hyppig og snur mye på seg
- Barnet våkner på morgenen og er trett og sliten og er i dårlig humør selv om det har sovet lenge
- Høy pustefrekvens eller en følelse av andpustenhet
- Hodepine og svimmelhet på morgenen
- Konsentrasjonsvansker på dagtid
- Engstelse for å legge seg og mareritt

Skjevstillingen og deformasjon av brystkassen kan også utvikles. Dette skjer blant annet på grunn av svak muskulatur i brystkassen og mellomgulv. Både krumningen av ryggraden og svak muskulatur kan påvirke pustekapasiteten til barnet ditt. For mer informasjon, se kapittelet om Ortopedi og Rehabilitering.



Muskulaturen i mellomgulvet kan være svak uten at man ser tydelige andre symptomer på muskelsvakhet. Dette er unikt hos flere av CMD typene; pusteproblemer kan oppstå allerede mens barnet er gående (se tabell 2). Ved de fleste andre typene av muskel dystrofi oppstår ikke disse problemene før etter at barnet har mistet evnen til å gå. Dette punktet gjør det enda viktigere at barnet blir fulgt opp med tanke på lungefunksjonen, selv om man ikke ser typiske symptomer med det første.

TABELL 2.

Begynnende typiske pusteproblemer ved CMD inndelt etter undergrupper

CMD Subtyp:	Begynnende typiske pusteproblemer
<i>COL6-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Tidlig innsettende pusteproblemer på nattestid med svakhet i mellomgulvet • Behovet for pustehjelp oppstår gjennomsnittlig ved 11 års alder
<i>SEPN1-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Tidlig innsettende pusteproblemer på nattestid, kan oppstå før barnet mister evnen til å gå • Behovet for pustehjelp oppstår gjennomsnittlig ved 10 års alder
<i>LAMA2-RD</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Forbindelse mellom nedgangen i motorisk funksjon og lungefunksjon • Behovet for pustehjelp oppstår gjennomsnittlig ved 11 års alder
<i>αDG-RD</i> med kognitiv svikt (WWS, MEB, Fukuyama)	<ul style="list-style-type: none"> • Rask progresjon av muskelsvakhet og respirasjonssvikt • Assistert pustehjelp kan starte allerede ved fødsel eller i løpet av det første tiår ved alvorlig muskelsvakhet
<i>αDG-RD</i> uten kognitiv svikt og LGMD typer	<ul style="list-style-type: none"> • Forbindelse mellom nedgangen i motorisk funksjon og lungefunksjon • Assistert pustehjelp starter når barnet mister evnen til å gå

Forkortelser: CMD, kongenitt muskeldystrofi; FKRP, fukutinrelatert protein; LAMA2, laminin A2 ; LGMD, limb girdle muskeldystrofi; MEB, muscle-eye-brain syndrom; SEPN1, selenoprotein; WWS, Walker-Warburg-syndrom

Lungefunksjonstester

- Spirometri kan brukes for å dokumentere pustefunksjonen. Denne testen bør gjøres årlig, i hvert fall fra fylte 6 år. Testen kan gjøres ved de fleste sykehus. Ofte gjøres denne testen av en sykepleier eller annet helsepersonell før ditt møte med legen. Denne testen kan inneholde en måling av barnets forserte vitalkapasitet (FVC) og peak cough flow (PCF). Disse målingene gjennomføres ved at barnet puster inn i et munnstykke eller maske. Disse testene refereres ofte til som lungefunksjonstester eller LFT
- Nattdag pulsoksymetri måler smertefritt surstoffmetningen i blodet ved hjelp av en sensor som festes til en finger eller en tå. Sensoren kan være utformet som en klype som festes til fingeren.
- Polysomnografi (PSG) eller søvn-registrering er en test som utføres i løpet av en natt. Denne testen gjøres gjerne etter anbefaling fra barnelege, lungelege eller nevrolog og hvis det trengs kan den gjentas for eksempel 1 gang per år. Med denne testen kartlegges og registres den nattdag pustefunksjonen og man kan ved hjelp av den oppdage pustestopp under søvn (søvnåpne) og vurdere alvorlighetsgraden av dette. Samme undersøkelse kan også brukes til å vurdere effekten av en pustemaske, som bruker toveis positiv trykk i luftveiene (BiPAP-pustemaske) og til å foreta justeringer av denne maskinen.
- Blodgassanalyse er en blodprøve der man måler O_2 og CO_2 innholdet i blodet. Dette kan være aktuelt hvis barnet har nyoppståtte eller mer alvorlige pusteproblemer.
- End-tidal CO_2 : Ved hjelp av et apparat måler man CO_2 på utpust. Dette kan hjelpe lungelegen med å kontrollere hvor godt en person som bruker BiPAP-pustemaske eller hjemmerespirator puster, og om det er behov for å gjøre justeringer på maskinen. Man kan også benytte seg av dette apparatet for å sjekke CO_2 nivået til personer med CMD, som ikke bruker noen form for pustehjelp, men som nettopp har begynt å få problemer med pusten.



- En sjekk av tale og svelgfunksjon bør vurderes, hvis det er tegn på aspirasjon, altså at man får mat, væske eller sekret i vranghalsen. Slike tegn kan f. eks være hoste, kveling, svelgvansker, dårlig matlyst og mistrivsel.

Forebyggende behandling av luftveiene

Pneumokokkvaksine (mot lungebetennelse) og årlige influensavaksiner anbefales å ta for både barn og voksne med CMD: Det er også anbefalt at barn under 2 år får vaksine mot infeksjoner med respiratorisk syncytialvirus (RSV).

Barnet vil ha stor nytte av de følgende metoder for å forbedre hans eller hennes evne til å hoste opp sekret, forbedre hostekraften og hjelpe til med å holde lungene og luftveiene åpne:

- Hostehjelp ved å bruke en hostemaske (Cough Assist), som kan hjelpe til med å fjerne slim i fra de nedre luftveier.
- Sekretmobilisering kan redusere risikoen for at deler av lungene klapper sammen (atelektaser). Barneavdelingen, barnehabiliteringen eller fysioterapeuten kan formidle opplæring av disse teknikkene.
- Lungefysioterapi kan hjelpe med å mobilisere sekret ved hjelp av såkalt intrapulmonal perkussiv ventilasjon (IPV).
- En bronkial drenerings- og kompresjonsvest gir raske kompresjoner av brystkassen for å mobilisere slim.

Barnet ditt kan også oppleve pusteproblemer, som skyldes andre faktorer enn CMD. Astma er ikke et symptom på CMD, men hvis barnet får diagnostisert astma, bør barnet behandles med astmamedisiner. Behandling av astma hos barn med CMD er ikke annerledes enn behandlingen av astma hos barn som ikke har CMD.

Tiltak

Alvorlig skoliose kan gjøre det vanskelig for lungene å utvide seg tilstrekkelig, slik at ikke klarer å trekke pusten dypt. Det kan hende at barnet trenger en avstiving av ryggstøtten for å bremse skoliosens progresjon og opprettholde en bedre kroppsholdning. Når man benytter seg av avstivingsoperasjon er det også viktig å vurdere effekten dette har på barnets pusteevne. Før en avstivingsoperasjon må det vurderes nøye om operasjonen kan ha negativ innvirkning på pusteevnen. Derfor er det viktig at ortopedien, barnelegen og lungelegen samarbeider godt, slik at man kommer fram til den beste løsningen, som gir nok støtte til barnets ryggrad og som ikke forverrer barnets pusteevne.

I tilfeller der pustefunksjonen ikke er tilstrekkelig kan det benyttes ulike hjelpemidler for å bedre pusten (ikke-invasiv pustestøtte eller respirator). Disse hjelpemidlene skal forbedre gassutvekslingen, kan redusere antall lungebetennelser og dermed antall og varigheten av sykehusinnleggelsene.

Ikke-invasive pustemaskiner er de vanligste og blir oftest anbefalt ved hypoventilasjon (dårlig pusteevne) og andre tegn eller symptomer på respirasjonsvansker. Ikke-invasiv betyr at pustestøtten gis gjennom en maske på nese eller munn.

BiPAP (Bilevel positive airway pressure) er en ikke-invasiv pustemaskin og brukes oftest nattetid. Dette hjelpemidlet består av en liten maskin som pumper luft i gjennom en maske, som dekker barnets nese eller munn. Trykkluften hjelper barnet med å puste ordentlig og med å fjerne CO₂ fra kroppen på utpust. En rekke forskjellige masker er tilgjengelig og man kan enkelt bytte disse ut etter behov, basert på barnets alder, hud, ansiktsform og



evnen til å tolerere denne behandlingen.

Når barnet ditt har startet opp med en ikke-invasiv pustemaskin, må man gjøre en søvnregistrering, minst 1 gang i året. Dette er for å kunne justere innstillingene og masken til ventilatoren, slik at den fungerer optimalt.

Man bør være spesielt oppmerksom på eventuell unormal utvikling av ansiktet (særlig område rundt overkjeven, underkjeven og nesens er utsatt for unormal utvikling "midface hypoplasi") som følge av langvarig ventilatormaskebruk hos små barn. Bruken av individuelt tilpassede masker eller ved å bytte mellom nasale puter, nasale masker og masker som dekker hele ansiktet kan være med på å forebygge denne komplikasjonen. Ventilasjon med et munnstykke kan også være verdt å prøve for de som trenger pustehjelp på dagtid.

For noen er det nødvendig å få ventilatorstøtte gjennom et hull i halsen (tracheostomi), som gjør det mulig å koble pustemaskinen rett til luftrøret. Dette krever et lite kirurgisk inngrep. Indikasjoner for tracheostomi kan være kronisk aspirasjon med gjentagende lungebetennelser eller vansker med sekretmobilisering, på tross av andre hjelpemidler. Tracheostomi kan også vurderes, hvis barnet har behov for en ikke-invasiv pustestøtte store deler av døgnet.

Behandling av akutte luftveisinfeksjoner

Luftveisinfeksjoner (forkjølelse og lungebetennelse) er de vanligste årsakene for sykehusinnleggelse og kan raskt føre til livstruende situasjoner ved pasienter med CMD. Når man har mistanke om en akutt luftveisinfeksjon, er det viktig at barnet blir undersøkt av lege, og da må man huske på å opplyse at barnet har CMD, hvilken type CMD det er og hvilken utvikling sykdommen har hatt så langt.

Tegn på akutt luftveisinfeksjon kan være:

- Blekhet
- Økende trøtthet
- Nedsatt appetitt
- Uvanlige bevegelser av bryst og mage

- Høy puls og/eller respirasjonsfrekvens
- Svak hoste
- Økende slapphet

Det skal tas hensyn til alle disse tegnene, men hvis surstoffmetningen (SaO²) i blodet er lavere enn 94 % eller lavere enn vanligvis hos ditt barn, skal barnet straks undersøkes av lege.

For å vurdere alvorligheten av barnets tilstand vil legen gjøre en undersøkelse av barnet. I tillegg til å lytte på hjertet og lungene kan en slik undersøkelse inkludere:

- En vurdering av barnets hosteevne
- Pulsoksymetri og muligens en måling av CO² for å kartlegge evt. pusteproblemer
- Røntgen av lungene for å se etter lungebetennelse og områder med atelektaser (sammenklappede områder av lungene). De nye røntgenbildene samelignes ofte med tidligere tatte bilder for å kunne gi en best mulig vurdering.
- Ekspektoratprøve tas av ekspektorat / slim som barnet harker opp fra luftveiene. Av dette gjøres analyser for å prøve å kartlegge hvilken bakterie som forårsaker lungebetennelsen.

Målet med behandlingen av ditt barns akutte luftveisinfeksjon er å opprettholde en stabil og god pustefunksjon.

Behovet for behandling med antibiotika blir vurdert nøye av legen. Hvis luftveisinfeksjonen utvikler seg til en lungebetennelse er det viktig at man har en fortløpende overvåkning av pustefunksjonen. Hvis barnet har lav oksygenmetning (SaO²) i blodet, er det viktig å tilføre ekstra oksygen (ved bruk av en maske eller et nesekateter). Hvis man ser tegn på at kroppen ikke klarer å kvitte seg med CO² (CO²-retensjon), er det bedre å bruke ventilatorstøtte enn bare O²-tilskudd.

Hvis det er tegn til respirasjonssvikt og barnet ditt ennå ikke bruker ikke-invasiv ventilator bør dette iverksettes. Hvis barnet allerede bruker pustehjelp fra før bør man gå gjennom innstillingene på pustemaskinen og vurdere om barnet bør bruke ventilatoren i flere timer enn vanlig for å stabilisere pustefunksjonen. I alvorlige tilfeller kan det hende at barnet behandles med invasiv ventilasjon, noe som betyr at den må legges i narkose og intuberes.

Dette kan bli aktuelt hvis pustehjelpen fra ikke-invasiv pustemaskin ikke er tilstrekkelig eller hvis barnet ikke greier å hake opp ekspektorat / slim fra luftveiene, som igjen kan føre til aspirasjon.

Behandling for å hjelpe barnet med mobilisering av slim og sekret i luftveiene må intensiveres og man bør bruke hostemaskin, IPV, brystkompresjoner og hjelpe barnet å hoste manuelt. Ventilatoren hjelper bare til med gassutvekslingsprosessen, derfor er metodene for slim- og sekretmobilisering viktig for restitusjonen av lungefunksjonen og skal gjøres selv om pasienten bruker ventilasjonsstøtte

VIKTIGE FAKTA Å HUSKE

- Ha en generell skrevet beskrivelse av barnets CMD diagnose, hvis den er kjent, og en kopi av den siste lungefunksjonstesten og vis dette til legen eller sykepleieren i en nødsituasjon.
- Barnets pustefunksjon må sjekkes før et kirurgisk inngrep
- Infeksjoner i de nedre luftveier bør behandles aggressivt. Målsettingen er å holde pustefunksjonen stabil, altså at det er stabile surstoffverdier og CO² nivåer i blodet. Som regel bør man benytte antibiotika for å behandle luftveisinfeksjoner. Hvis barnet ditt har svak muskulatur i brystkassen, er hjelp til å hoste essensielt.
- Symptomer på utilstrekkelig pustefunksjon inkluderer blekhet, trøtthet, nedsatt appetitt eller vekttap, unormalt pustemønster, svak hoste, gjentatte luftveisinfeksjoner / lungebetennelser, økt slapphet, økende konsentrasjonsvansker og morgenhodepine. Symptomene kan være svake i begynnelsen.

Gastrointestinal behandling:

Ernæring, spising og munnhelse

Spise- og ernæringsproblemer er et hyppig problem hos barn med CMD. Andre hyppige problemer kan være gastrointestinal refluks (GER), aspirasjon, forstoppelse, talevansker, dårlig beintetthet og vanskeligheter med munn- og tannhelse. Behandlingen av disse problemene er viktig for å optimalisere omsorgen og behandlingen av ditt barn. Dette arbeidet bør koordineres av det tverrfaglige teamet på barnehabiliteringen i samarbeid med fastlegen og andre spesialister med erfaring innen kartlegging av svelgvansker som barneleger, ernæringsfysiolog og gastromedisiner.

Symptomer på spise- og ernæringsproblemer

Et vanlig problem for personer med CMD er at de har vansker for "å legge på seg" eller viser mistrivsel. Mens for andre kan det oppstå problemer med at de legger på seg for mye, spesielt etter at de mister evnen til å gå.

Andre symptomer på spise- og/eller ernæringsproblemer hos ditt barn kan være:

- Hyppige lungebetennelser
- Smerter i øvre del av magen eller brystet, oppkast
- Problemer med tygging, sette mat i "vranghalsen" eller hoste
- Dårlig oral koordineringsevne og uttalt sikling
- Obstipasjon og diaré
- Vansker med å spise selv
- Lange måltider, et måltid som varer lengre enn 30 min blir sett på som langvarig, og blir vurdert som et symptom på spiseproblemer.
- Økende stress og redusert trivsel under måltider for både barnet og pårørende.

Vurderinger

Vurdering av barnets vekst er viktig å følge, derfor bør man måle høyde (cm) og vekt(kg) barnet ved hver kontroll. Hvis barnet ikke greier å stå oppreist kan man beregne høyden ved å måle lengden på underarmen etter fylte 5 år.

Barn med CMD har ofte en vekstkurve som er lavere enn forventet for alderen. Dette er akseptabelt hvis barnet er ved god helse uten tegn til slapphet, tilbakevendende infeksjoner eller hjerte og lungeproblemer. Det er viktig å få en nøyaktig vekt når barnet ditt er til kontroll slik at man kan følge med på vekstkurven og forsikre seg om at barnet følger den forventede utviklingen.



Hvis barnets vekst eller helse ikke er god nok, er det anbefalt at det gjøres en vurdering av barnets evner til å spise og svelge. Denne

vurdering bør inneholde en vurdering av munnhulen og ansiktsmuskulaturen, observasjon og vurdering av barnets spise- og svelgproblemer og en vurdering av barnets sittestilling og posisjonering under måltider.

Videofluoroskopi eller fiberendoskopi kan være til hjelp for å finne ut, om det forligger svelgproblemer med økt risiko for å få noe i vranghalsen (aspirasjon).

Andre tilleggsfaktorer som kan ha innflytelse på spise- og svelgvansker er muskelsvakhet i nakken, kontrakturer i kjeve og nakke, dårlig bevegelse av tungen, trengsel av tennene, skoliose, svak og ineffektiv hoste, svak pustefunksjon, nedsatt pusteevne nattetid, dårlig matlyst, gastrointestinal refluks (GER) og redusert motilitet (bevegelse) i mage og tarm (gastrointestinal dysmotilitet).



Behandling

Sikker og et tilstrekkelig inntak av næring er viktig i behandlingen av ditt barns ernærings- og spiseproblemer. Det kan derfor være av fordel å bygge opp god kunnskap om sunne spisevaner, for eksempel ved hjelp av en ernæringsfysiolog. Det er lurt å starte så tidlig som mulig med dette for å forebygge underernæring eller overvekt, i tillegg til å opprettholde optimal beintetthet.

Hvis barnet ditt har spiseproblemer kan disse strategiene være med å bedre situasjonen:

- Gjøre forandringer i forhold til sittestilling under måltider
- Få tilpasset hjelpemidler som gjør at barnet kan spise på egenhånd
- Lære seg å bruke gode og trygge svelgteknikker
- Tilpasse konsistensen på maten (f. eks ved å gjøre væske tykkere med fortykningsmiddel eller ved å dele maten opp i små biter)
- Hyppige mindre måltider og velge kaloririk mat hvis barnet er undervektig
- Ved å bruke oralmotorisk trening og stimulering får man trent opp kjeve, tunge, ansikt og nakke
- Ved hjelp av ernæringsfysiolog bør man få vurdert og planlagt en kostplan for barnet, og se om man trenger å tilføre ekstra kalorier ved undervekt eller redusere antallet kalorier ved overvekt.

Hvis barnet har problemer med å legge på seg eller hvis man er bekymret over at barnets ernæringsstatus skal gå utover barnets evne til å motstå infeksjoner bør det vurderes om barnet trenger en ernæringssonde.

- For bruk over kortere perioder, f. eks før og etter en operasjon eller ved akutt sykdom kan man benytte

seg av en nasogastrisk sonde (gjennom nese, svelg og spiserør for å nå magesekken).

- Hvis det er behov for en ernæringssonde for bruk over lengre tid kan det være nødvendig å sette gastrostomisonde eller en perkutan jejunalsonde. Hvis barnet er alvorlig plaget med refluks kan det anbefales å få gjort en laparoskopisk fundoplikasjon samtidig som man legger inn sonden.
- Hvor mange kalorier, hvor mye væske og hvor ofte barnet trenger å få tilført næring og væske, avgjøres og doseres av lege og ernæringsfysiolog

Selv om barnet får lagt inn en ernæringssonde betyr dette ikke nødvendigvis at barnet ikke kan spise vanlig i tillegg. Hvis svelgfunksjonen er god og barnet fortsatt kan svelge maten på en trygg måte, kan ernæringssonden bli et alternativ og et supplement til det vanlige inntaket av mat. På denne måten kan man redusere stresset rundt måltidene og oppnå en triveligere og roligere atmosfære rundt matbordet for alle sammen.

Gastrointestinal motilitet

Barn med CMD plages ofte av refluks og/eller forstoppelse.

Symptomer på gastrointestinal refluks (GER) er smerter i øvre del av magen og brystet, oppkast, aspirasjon og tilbakevendende luftveisinfeksjoner. GER behandles med forskjellige medisiner og syrenøytraliserende medisiner, i tillegg til endringer i kosthold og sittestilling.

Obstipasjon er et resultat av flere faktorer og kan ofte bedres med enkle grep, eksempelvis ved å endre på konsistensen av maten, fiberinnhold, øke væskeinntaket, endre sittestilling og bevegelsesmønster. Også avføringsmidler (må ordineres av lege) kan brukes. Barn med CMD har ofte vanskeligheter med peristaltikken i mage-tarmsystemet og dette kan medføre at de har behov for å sitte på toalettet med assistanse over lengre tid.

Taleevne

Barn med CMD kan ha vanskelig for å snakke på grunn av svakheter i ansiktsmuskulatur, kontrakturer i kjeven, svak pust, deformert gane, problemer med å lukke munnen eller affeksjon av hjernen.

Oralmotorisk trening og øvelser kan hjelpe med å opprettholde en god bevegelse av barnets kjeve og munn. Kommunikasjonstrening med logoped eller en annen fagperson kan være en mulighet for bedre kommunikasjon.

Ved problemer med å snakke høyt eller tydelig nok eller i tilfelle nedsatt hørsel finnes ulike kommunikasjonshjelpemidler som kan brukes.

Oral- og tannhelse (se TAKO-senteret appendiks E)

Barnets tannhelse vil påvirke den helhetlige helsen, ernæring og taleevne. Noen problemer som er vanlig ved CMD kan man se i tabell 3.

Tabell 3.

Orale helseproblemer som ofte er relatert til vanlige symptomer ved CMD

Problemer	Komplikasjoner
<u>Gastrointestinal refluks</u>	Slitasje av tannemaljen og smerteproblematikk
Orale bakterier	Utvikling av lungebetennelse
Puste igjennom munn	Munntørrhet og økt risiko for orale infeksjoner
Malukklosjon og økt tanntetthet	Vanskeliggjør rengjøring av tennene, hyppighet av hull i tennene, forårsaker tyggevanter
Matinntak utenom munnen	<u>Gingival hyperplasi</u>

Vurderinger og tiltak

Barnet ditt bør sees på av en tannlege før fylte 2 år eller når en diagnose er stilt. I forbindelse med tannlegebesøket bør det spesielt tas hensyn til barnets sittestilling under undersøkelsen, dette er spesielt viktig hvis barnet har svelgevansker eller nedsatt hostekraft. Hvis barnet er avhengig av rullestol er det lurt å sjekke ut på forhånd om tannlegen kan ta i mot rullestolbrukere.

Det anbefales at barnet besøker tannlegen hver 6. måned for oppfølging og under disse besøkene er det viktig at:

- Foreldre og omsorgspersoner får råd om den daglige tannhygien. Hvordan pusse tennene på en god måte, bruk av fluor og antibakterielle munnskyllevæske, sittestilling og hjelpemidler til pasienten slik at den kan gjøre mest mulig selv.
- Jeksler med store groper bør fylles.

- Når barnet er rundt 6 år bør en tannlege med erfaring og ekspertise innen svakhet i de orale musklene gjøre et tilsyn og komme med en anbefaling for videre behandling.
- Voksne med CMD anbefales å gå til tannlege eller tannpleier med jevne mellomrom for kontroll og rens av tennene.
- Hvis barnet ditt må gjennomgå en prosedyre hos tannlegen som krever bedøvelse eller anestesi er det viktig å gjøre tannlegen oppmerksom på barnets CMD diagnose. Det er også viktig at tannlegen har utstyr for å behandle akutte respirasjonsproblemer, hvis det skulle bli nødvendig. Tannlegen bør også kjenne til faren for malign hypertermi og behandling av denne potensielle livstruende tilstanden.



Behandling av hjertet:

Ta vare på hjertet

Målet er å diagnostisere og iverksette behandling av de hjerteproblemer som kan oppstå i forbindelse med CMD. Ved noen av CMD diagnosene er det så vanlig at det utvikler seg hjerteproblemer, at det trengs regelmessig oppfølging av hjertet hos disse pasientene. Ved andre CMD-subtyper er det derimot ikke vanlig med affeksjon av hjertet og pasientene trenger derfor ikke å følges opp like nøye. Hjerteproblemer ved CMD kan skyldes selve CMD-sykdommen. Men de kan også være en konsekvens av svakhet i hjertemuskulaturen på grunn av pusteproblemer som ikke er diagnostisert eller behandlet på en god måte og dermed fører til en ekstra belastning av hjertet (se kapittel 4, Behandling av pust og lungene). I disse tilfellene, men også hvis det er mistanke om

arytmi eller et forstørret hjerte, kan det være nødvendig med nærmere undersøkelse av hjerte hos spesialist. Også hos personer med CMD som ikke sikkert kan tilordnes til en av undergruppene trengs det som regel minst en undersøkelse av hjertet.

De to hyppigste hjerteproblemene ved CMD er arytmier (uregelmessig hjerterytmie) og kardiomyopati (svakket hjertemuskulatur og forstørret hjerte). Selv om ett av disse hjerteproblemene kan være typisk ved enkelte av CMD undergruppene, betyr dette ikke at alle pasienter i de gitte undergruppene må få disse hjerteproblemene (se tabell 4).

Tabell 4.

Hjerteproblemer ved de forskjellige undergruppene

CMD Subtyp	Vanlige hjerteproblemer
<i>αDG-RD</i>	Økt risiko for å utvikle <u>kardiomyopati</u>
<i>LAMA2-RD</i>	Lett forstørrelse av hjertet uten klinisk betydning og <u>arytmier</u> som krever behandling har blitt rapportert.
<i>LMNA-RD</i>	Økt risiko for både arytmi og <u>kardiomyopati</u> . Det er viktig med tidlig og regelmessig oppfølging.
<i>COL6-RM</i>	Hjertemuskelen ser ikke ut til å være påvirket, men pusteproblemer, som ikke behandles, kan føre til <u>kardiomyopati</u> . Derfor anbefales det en ultralydundersøkelse av hjertet (ekkokardiogram) før man begynner med pustestøtte
<i>SEPNI-RM</i>	Hjertemuskelen ser ikke ut til å være påvirket, men pusteproblemer, som ikke behandles, kan føre til <u>kardiomyopati</u> hos disse personene. Derfor anbefales det at det gjøres et <u>ekkokardiogram</u> før man begynner med pustestøtte
<i>RYR1-RM</i>	Hjertemuskelen ser ikke ut til å være påvirket, men pusteproblemer, som ikke behandles, kan føre til <u>kardiomyopati</u> hos disse personene. Derfor anbefales det at det gjøres et <u>ekkokardiogram</u> før man begynner med pustestøtte

Forkortelser: αDG-RD, alfa-dystryglycanopati; CMD, kongenitt muskeldystrofi; COL6-RM, kollagen VI relatert myopati; LAMA2-RD, lamin A2 relatert dystrofi, inkludert MDC1A; RYR1-RM, ryanodine reseptor 1 relatert myopati; SEPNI-RM, selenprotein N1 relatert myopati; LMNA-RD, lamin A/C CMD.

Typiske symptomer ved hjerteproblemer

Det er typiske symptomer ved hjerteproblemer. Det er imidlertid viktig å merke seg at små barn ikke alltid er i stand til å beskrive disse symptomene

- Slapphet
- Kortpustet
- Blekhet i huden og matte slimhinner
- Perioder med rask hjerterytme (takykardi)
- Hjertebank
- Bevissthetstap
- Ør
- Svimmelhet

Vurdering

Den første konsultasjonen av hjertet bør gjøres kort tid etter at ditt barn har fått diagnosen CMD. Vanligvis vil denne undersøkelsen inkludere et elektrokardiogram (EKG) og et ekkokardiogram (ultralyd av hjertet). Det kan også hende at legen ønsker å gjøre en kontinuerlig registrering av EKG over flere dager (Holter registrering) og/eller en hendelsesregistrering (14 dagers registrering) for å lete etter perioder med unormal hjerterytme (arytmi). Hvor hyppig og hvor ofte det er nødvendig å gjøre kontroller, vurderes individuelt av legen. Dette avhenger av hvilken undergruppe av CMD barnet tilhører (hvis det er kjent) og hvilke symptomer barnet har.

Som man ser i tabell 4, har barn med L-CMD den **høyeste risikoen for å utvikle hjerteproblemer**. Det kreves derfor nøye oppfølging (hver 6. måned). Barn med α **DG-RD** (relatert til Fukutin og FKRP) krever årlige regelmessige kontroller av hjertet. Barn med α **DG-RD** (relatert til andre gener eller med ukjent genetisk undergruppe) og de ulike LAMA2 undergruppene har også en økt risiko for hjerteproblemer og det skal derfor gjøres hjerteundersøkelse, når diagnosen stilles, ved fylte 5 år, ved fylte 10 år og årlig etter dette. Hvis man oppdager noe unormalt med hjertet ved EKG, ekkokardiogram eller Holter- og/eller intermitterende overvåkning (R-test), kan det bli nødvendig med hyppigere oppfølging.

Behandling

Hvis barnet har symptomer på kardiomyopati, bør det startes opp med medikamenter, f. eks ACE-hemmer eller betablokker. Behandling av kardiomyopati eller hjertesvikt hos barn med CMD følger de samme prinsippene som behandlingen av de samme diagnosene hos barn ellers.

Hjertet har fire kamre, to forkamre (atriene) og to hjertekamre (ventriklene). Impulser fra det høyre forkammeret får alle kamre til å slå koordinert ved å sende ut signaler til resten av hjertet. Slik pumper hjertet blod rundt i kroppen. Når det oppstår problemer med disse signalene eller signaloverføringen, kan det oppstå en uregelmessig hjerterytme (arytmi). Mennesker med arytmi beskriver ofte at det føles som om hjertet slår unormalt.

Det er vanlig å dele arytmier inn i to hovedtyper:

- Supraventrikulære arytmier oppstår i forkamrene (atriene) eller i "ledningssystemet" som forbinder forkamrene og kamrene i hjertet og behandles ofte med betablokkere.
- Ventrikulære arytmier oppstår i hjertekamrene (ventriklene) og kan være dødelige, hvis de forblir ubehandlet. Ved slike arytmier jobber ikke hjertet godt nok og blodsirkulasjonen i kroppen svikter. Disse typene arytmi kan man finne hos personer med LMNA-RD og kan kreve behandling med en defibrillator, som implanteres i kroppen, kjent som ICD (Implantable Cardioverter-Defibrillator). Dette er fordi de ventrikulære arytmiene ikke blir bedre av seg selv. Defibrillatoren sørger for at hjertet slår regelmessig og normalt og hindrer at hjertet stanser på grunn av slike arytmier. Behandling med ICD bør vurderes hvis barnet ditt har en fremadskridende og alvorlig kardiomyopati med risiko for ventrikulære arytmier, hvis det har vært et bevissthetstap på grunn av en arytmi eller hvis barnet er blitt resuscitert etter en hjertestans

VIKTIG Å HUSKE

Vær observant på disse symptomene som ofte sees i forbindelse med hjerte problemer:

- Slapphet
- Kortpusthet
- Blekhet
- Perioder ujevn eller rask hjerterytme (hjerterbank og takykardi)
- Bevissthetstap
- Ørhet
- Svimmelhet

Regelmessige kontroller av hjertet vil hjelpe til å diagnostisere og behandle hjerte problemer ved CMD undergrupper, som er utsatt for hjerte problemer





Ortopedi og rehabilitering Behandling:

kontrakturer og skoliose

Ved alle typer CMD er ortopediske problemer med armer og bein, leddene og ryggraden vanlig. Det er derfor viktig at pasienten får en livslang oppfølging av dette, slik at man klarer å bevare og optimalisere funksjonsnivået, fremme komfort, trygghet og selvstendig forflytning i tillegg til å lindre smerter og fremme best mulig livskvalitet.

Typiske ortopediske problemer hos personer med CMD er kontrakturer i ledd og nakke, hypotoni, skoliose, fotdeformiteter, luksasjon eller subluksasjon i hoftene.

- Tilstander, som kan være tilstede fra fødselen, inkluderer arthrogryposis, hypotoni, torticollis, hofte luksasjon, skoliose og klumpfot.
- Tilstander, som kan oppstå når barnet blir litt eldre, inkluderer utvikling av kontrakturer og skoliose, som igjen kan påvirke barnets pusteevne (se kapittel 4 om pust og lungene).

Ortopedisk behandling og habilitering må sees i både et kort og et langt tidsperspektiv, de bør sees på som en investering for fremtiden.

Vurderinger

I tillegg til oppfølging av det tverrfaglige teamet på barnehabiliteringen og av fastlegen og kan også en ortoped involveres, hvis det tverrfaglige teamet eller fastlegen mener at det er nødvendig. Det bør gjøres en årlig vurdering av barnets ryggrad, leddbevegelse, sittekomfort og daglige aktiviteter. Vanlig brukte vurderingsverktøy inkluderer fysisk undersøkelse, røntgen av ryggstøtten, goniometri og myometri.

For yngre barn med uttalt hypotoni, redusert pusteevne, ustabil skoliose eller rask progresjon av skoliose, eller hvis barnet ikke responderer på behandlingen, kan det være nødvendig med hyppigere oppfølging. Foreldre og omsorgspersoner har en viktig oppgave i å følge med og

bidra i behandling av barnets ortopediske problemer. Du som pårørende oppfordres til å ta kontakt med fagpersonell, hvis du har inntrykket av økende ortopediske problemer eller spørsmål angående dette.

Ortopediske komplikasjoner

Selv om ortopediske komplikasjoner kan oppstå i alle undergrupper av CMD, vil alvorlighetsgraden, type og lokalisasjon variere mellom de ulike undergruppene (Se tabell 5). Kontrakturer omtales nærmere i boks 3.

Boks 3.

Kontrakturer ved CMD

- En kontraktur er et ledd som ikke lenger har fulle bevegelsesutslag. De fleste ledd i kroppen (som f. eks albu eller kne) er som en hengslet dør og kan åpnes og lukkes helt. Ved en kontraktur fungerer ikke hengslene som de skal og døren blir stående i halvt åpen eller halvt lukket posisjon.
- Å ha kontrakturer vil gjøre hverdagen vanskeligere siden man mister evnen til å bevege armer og ben normalt, de blir "låst" i en posisjon.
- Sissel
- Kontrakturer i nakke eller kjeve kan ha en betydelig innvirkning på funksjonsnivået (bevegelse og spisesituasjoner) og krever spesielle hensyn i forhold til anestesi i forbindelse med kirurgi.

Tabell 5.

Debutalder ved ortopediske komplikasjoner etter CMD undergrupper

Vanlige ortopediske komplikasjoner	CMD undergrupper	Når tid?
Løshet i ledd (håndledd, ankler, fingre, tær)	<i>COL6-RM, αDG-RD, SEPNI-RM</i>	Ved fødselen; kan utvikle seg til kontrakturer
Kontrakturer i ledd	<i>Ullrich CMD*, alle LAMA2-RD</i>	Kan være tilstede ved fødselen; utvikling av kontrakturer kan starte før man mister evnen til å gå.
	<i>αDG-RD, partielt LAMA2-RD LMNA-RD, COL6-RM</i>	Utviklingen av kontrakturer starter etter at man mister evnen til å gå
Hofteluksasjon	<i>COL6-RM</i>	Ved fødsel
Nakkekontrakturer	<i>UCMD, LAMA2-RD, LMNA-RD</i>	Utvikler seg fra 0-10 års alder
Stivhet i ryggrad	<i>SEPNI-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD</i>	Fremadskridende stivhet, særlig i nedre rygg
<u>Skoliose</u>	<i>UCMD</i>	Ved fødsel (kyfoskoliose)
	<i>LMNA-RD, SEPNI-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM</i>	Tidlig i barndommen
	<i>αDG-RD</i>	I forbindelse med tap av gangfunksjonen i tenårene (lordose i korsrygg)

*I denne tabellen er Ullrich CMD (UCMD) oppført atskilt fra COL6 for å vise at UCMD eller den tidlig innsettende mer progressive formen av COL6 kan rammes tidligere. COL6 står i denne tabellen således for den intermediære formen og for Bethlem-formen av Kollagen-VI-myopati. På samme måte skilles det mellom komplett og partiell LAMA2-RD for å skille mellom komplett (tidlig debuterende, MDC1A) og partiell (seint debuterende, gående MDC1A).

Forkortelser: α DG-RD, alfa-dystroglycanopati; CMD, kongenitt muskeldystrofi; COL6-RM, kollagen VI relatert myopati; LAMA2-RD, lamin A2 relatert dystrofi, inkludert MDC1A; RYR1-RM, ryanodine reseptor 1 relatert myopati; SEPNI-RM, selenprotein N1 relatert myopati; LMNA-RD, lamin A/C CMD.

Behandling

En aktiv og forebyggende tilnærming er viktig for behandling av ortopediske komplikasjoner ved CMD.

God kommunikasjon mellom involverte leger inklusiv ortoped, det tverrfaglige teamet og familien er viktig for at behandlingen skal bli best mulig for barnet ditt.

Henvisning til fysioterapeut eller ergoterapeut bør skje

før utvikling av kontrakturer, tap av motorisk funksjon, endret gangmønster, unormal kroppsholdning, smerter, skoliose, problemer med forflytting, feilstillinger i ledd, eller tap av dagliglivets aktiviteter.

Behandling og forebygging av kontrakturer inkluderer daglig uttøyning av ledd, armer og bein, hoftene, nakke,

rygggrad og kjeven. Bruk av ortoser kan også anbefales. Dette kan inkludere bruken av ankel-fot-ortose (AFO), dynamisk ankel-fot-ortose (DAFO), silikon-ankel-fot-ortose (SAFO) og kne-ankel-fot-ortose (KAFO). Bruken av dynamiske og passive hånd-, kne- og albue ortoser kan også vurderes.

Korsett eller avstivning av rygg kan vurderes for å forebygge progresjon av skoliose. Effekten på pustefunksjonen må alltid tas i betraktning før avstivningsoperasjoner eller ved andre ortopediske inngrep (se kapittel 4 om pust og lungene).

Tekniske hjelpemidler er viktig for barnet slik at han/hun kan delta i hverdagslige gjøremål. Hjelpemidler for å stå oppreist og forflytning kan inkludere spaserstokk, gåstativ, ortoser, ståstativ, scooter og rullestol. Det kan være behov for andre hjelpemidler i forbindelse med forflytning, spise- og drikkesituasjoner, kommunikasjon, forflytning i seng, toalettbesøk og ved bading. Det er viktig å få et godt samarbeid med rehabilitering og/eller habiliteringsteam med god kompetanse innen nevromuskulære sykdommer.

Hvis barnet har smerter kan legen i barnehabiliteringen eller rehabiliteringsenheten bistå for å forebygge eller håndtere smertene. Posisjonering for å sitte, stå og sove, og god tilpassning av ortoser kan være med på å forebygge smerte. Svømming og fysioterapi i basseng kan også være til god hjelp.

Kirurgisk behandling

Kirurgi kan anbefales for å opprettholde eller forbedre funksjon, redusere smerter, forbedre sittestillingen eller for å bedre kunne tilpasse ortoser, som gjør det mulig for barnet å stå. Kirurgisk inngrep på personer med CMD er ikke risikofritt. God preoperativ vurdering er obligatorisk, og alle fordeler og risikoen ved inngrepet bør diskuteres med ansvarlig lege før eventuelle operasjoner. Målet for ortopedisk kirurgi er en bedring av barnets funksjonsnivå.

Ustabilitet i hofte

1. Hvis barnet ditt er gående, kan hofteoperasjon på et tidlig stadium vurderes for å forbedre evnen til å stå og gå. Imidlertid kan begrenset bevegelse en periode etter operasjonen medføre ytterligere kontrakturer i ledd. Dette kan igjen gjøre det vanskeligere å gå.

2. Hvis barnet ikke går, anbefales hofteoperasjon kun hvis hoften forårsaker kroniske smerter, noe som er uvanlig.

Kontrakturer i knær

3. Operasjoner for å unngå dette gjøres sjelden, men kan anbefales ved uttalte kontrakturer (over 90 grader), som hindrer barnet i å sitte godt.

Kontrakturer i ankene

4. Operasjonen for å forlenge akillessenen er vanlig og kan vurderes for å forbedre gangmønsteret, opprettholde en god kroppsholdning eller muligheten for å bruke sko og/eller ortoser. Men også her kan de postoperative komplikasjonene veie tyngre enn fordelene.

Skoliose

5. Målet for avstivning av rygggraden er å bevare best mulig kroppsholdning. Type operasjon og omfanget av operasjonen vil variere i forhold til barnets funksjonsnivå og graden av krumning på rygggraden. Operasjon bør gjøres av kirurger som har god kunnskap om og erfaring med nevromuskulære sykdommer.
6. Operasjon på rygggraden hos veldig unge barn bør kun gjøres hvis konservativ behandling med korsett er utelukket.
7. Ikke-avstivende teknikker, f. eks. "voksestaver", kan brukes for å opprettholde vekst i rygggraden av barnet. Ulempen med denne teknikken er at den krever flere kirurgiske inngrep for å forlenge voksestavene.
8. Kirurgi mot deformasjoner i rygggraden hos eldre barn har vist seg å forbedre livskvaliteten. Slike operasjoner er omfattende, og medfører en betydelig risiko for pasienten. Derfor er det viktig at en slik operasjon diskuteres grundig med de ansvarlige legene og behandlingsteamet i forveien.

Hensyn ved kirurgi av ryggraden hos personer med CMD

1. En vurdering av lungefunksjonen og hjertet er obligatorisk før en operasjon.
2. Hvis pasienten har en unormal lungefunksjon (etter en lungefunksjonstest) kan det bety at pasienten har behov for intensiv oppfølging og behandling av pustefunksjonen før, under og etter operasjonen. Dette kan inkludere insufflasjonsteknikker, hostemaskin og pustemaskin.
3. Det er viktig at narkoselegen i forveien er med på å planlegge eventuelle utfordringer i forhold til respirasjonen og respiratorisk støtte under og operasjonen, samt vurdere hvilke legemidler kan benyttes til sedering under operasjonen.
4. Innvirkningen, som sykehusoppholdet vil ha på muskelstyrke og kontrakturer bør vurderes i forveien.
5. Postoperative daglige aktiviteter (ADL) bør drøftes med ergoterapeut, fysioterapeut og lege. Viktige poeng er for eksempel:
 1. Bispising: å spise selv kan bli vanskeligere og det kan være behov for hjelpemidler.
 2. Bevegelighet: forflytning, sykehusseng og hjelpemidler; tilpassning av rullestol og hjemmet; hjemmetjeneste og assistanse.
 3. Hode og nakke: det kan fortsatt være behov for ortoser og hodestøtte etter operasjonen; økende hyperekstensjon av nakken kan forekomme over tid og dette trenger derfor å overvåkes.
6. Behandling av smerter
7. Oppfølging av ortoped etter utskrivelse

Palliativ (lindrende) behandling:

Følelsesmessig velvære for individ og familie

Palliativ behandling tar sikte på å øke velvære hos personer med alvorlige, potensielt livstruende sykdommer, som ikke kan helbredes. Dette gjøres ved å integrere følelseslivet, det åndelige, utviklingsmessige og den fysiske dimensjonen av livet. Ved å ta med palliativ behandling helt fra diagnosetidspunktet kan dere, som foreldre, barnet deres og behandlingsteamet rundt dere få hjelp med å ta gode avgjørelser om tiltak som påvirker barnets livskvalitet.

Palliativ omsorg kan synes å tilby mange ulike tjenester. Men målsettingen med dette er helt konkret: lindre lidelse, behandling av smerter og andre plagsomme symptomer, psykologisk og åndelig omsorg, støtte og hjelp for at barnet skal leve så aktivt som mulig og støtte for å ivareta hele familien. Mange tror at palliativ behandling betyr "å gi opp" eller at livet nærmer seg slutten. Men palliativ behandling er mye mer enn det: det er en helhetlig tilnærming til behandling av symptomene, som skyldes den alvorlige sykdommen.

Smerte/Utmattelse

Smerter kan være betydelige og er et undervurdert problem hos mange. Smertene kan skyldes ulike årsaker og kan være forårsaket av forskjellige systemer i kroppen. For eksempel så kan smerter på grunn av fremadskridende muskelsvakhet, skoliose og kontrakturer ofte lettes ved å justere sittestilling og bruke ortoser. Også følelsesmessige og psykologiske aspekter som ansenhet, depresjon og frykt kan bidra til smerter og utmattelse. Sammenhengen mellom disse forskjellige aspektene kan spille en betydelig rolle og det bør tas hensyn til dette.

Første trinn ved effektiv behandling av barnets smerter er en grundig kartlegging av akutte og kroniske symptomer. Å være oppmerksom på når barnet har smerter, hyppighet og varighet av smertene, samt at man identifiserer medvirkende årsaker, er viktig informasjon for å planlegge behandlingen.

Utmattelse eller økt trøtthet er ofte sett hos barn med CMD. Aktivitetsnivå, pustefunksjon, søvnmønstre og medikamenter kan være årsaken eller kan bidra til forverring av utmattelsen.

Mental helse

CMD kan være vanskelig å diagnostisere og det er ofte mye usikkerhet knyttet til utviklingen av sykdommen. Dette medfører en økt risiko for deg, barnet ditt og andre familiemedlemmer for å utvikle følelsesmessige problemer som depresjon, angst, frykt og sorg.

Det er viktig å følge med på barnets sinnstilstand - om barnet opplever at det har det bra. Direkte tegn som tristhet og indirekte tegn som sinne rastløshet må tas på alvor. Hvis man har bekymringer om barnets følelsesmessige velvære er dette noe man kan ta opp med lege eller andre i støtteapparatet rundt barnet. Det kan være lurt å inkludere en psykolog til støttende psykologiske konsultasjoner og for å kunne diskutere gode mestringsstrategier. Det er også viktig å følge med på den følelsesmessige situasjonen for foreldre og andre pårørende. Alle har forskjellige måter å håndtere stress og følelser på, og det er veldig vanlig at også barnets foreldre har vansker med å mestre barnets kroniske sykdom. Når foreldre og familiemedlemmer selv er stresset, kan barnet fort bli påvirket av dette. Familiekonsultasjoner kan ofte være til god hjelp i en slik situasjon.

Slike familie-konsultasjoner kan bidra til å ha åpne diskusjoner, bedre kontakten med hverandre og erkjenne frykt, spenning og tristhet.

Andre kilder for støtte kan være:

- Internett fora og grupper (f. eks facebook grupper som Merosin Positive Mums for Merosin Negative Kids og Yahoo support groups for LMNA-RD, SEPNI-RM, Ullrich CMD, Bethlem myopathy, Walker-Warburg syndrome, lissencephaly og α DG-RD)
- Cure CMD (curecmd.org), unn.no/nmk, ffm.no
- Personlige støttegrupper
- Støtte fra frivillige organisasjoner

Denne støtten kan hjelpe dere med å planlegge meningsfylt og med å delta aktivt i diskusjoner om behandling og avgjørelser for fremtiden når ting føles uoversiktlig og forvirrende.

Omsorg ved livets slutt

Både familiemedlemmer og helsepersonell kan oppleve det som vanskelig å diskutere livets siste fase og døden. Men CMD er en sykdom som kan forkorte livsløpet til de som har diagnosen. Derfor kan det være viktig å snakke om døden og diskutere behandlingen ved livets slutt i rett tid.

Helsepersonell skal hjelpe og følge dere gjennom fasen ved livets slutt og ved overveielser rundt dette i forveien. Ideelt sett bør informasjon om dette gis før en større livstruende tilstand oppstår, slik at familien og behandlingsteamet rundt pasienten har god tid til å drøfte, hvilken behandling man kan og skal gi i en slik situasjon, og hvilke behandlingsalternativer man eventuelt har.

Behovet og tidspunktet for en slik diskusjon kan variere avhengig av diagnosen, som barnet har fått og sykdommens alvorlighetsgrad. Jo mer alvorlig sykdommen er, desto tidligere er det behov for en slik diskusjon. Det samme kan gjelde, når man vet lite om diagnosen. Det

er uansett viktig at familien og helsepersonellet, som behandler barnet, har et nært og godt samarbeid omkring disse vanskelige temaene og utfordringene som følger med.

I løpet av det siste 10-året har det vært en veldig positiv fremgang for pasienter med CMD: Utarbeidelse av retningslinjer for behandling, utvikling av et internasjonalt register for pasienter med CMD og mye aktivitet innen forskning for å finne behandlingsmuligheter har bidratt til økt håp for framtiden. Slik bygging av infrastruktur og økt bevisstgjøring vil bidra til å forbedre helsetjenester for pasienter med CMD. Vitenskap og forskning vil føre til nye oppdagelser og hjelpe med å forlenge og forbedre livskvaliteten for barn med slike diagnoser.

“Livets landeveg” med CMD er ikke som på en rett motorvei i oversiktlig landskap, men heller som en spiralformet sti som svinger fra det ene til det andre – framover og bakover igjen. Det kan være en vanskelig reise med mange oppturer og nedturer.

Underveis er det viktigst at den det gjelder opplever oppmerksomhet, omsorg og tålmodighet både med hensyn til det medisinske og det følelsesmessige, på det praktiske og det åndelige plan. Dette er grunnleggende prinsipper for å best mulig kunne støtte opp om individet som har diagnosen og for de som står nærmest.

Mens du leter etter styrke inne i deg selv i en utfordrende situasjon, er det også viktig å strekke ut en hånd for å ta imot hjelp fra andre i nettverket som gjerne vil og kan bidra.

I tillegg til det medisinske miljøet rundt CMD, finne det også et voksende antall familier, som vil dele erfaringer og innsikt med dere - mens dere fortsetter den komplekse reisen som et liv med CMD ofte innebærer.

APPENDIKS A

Definisjoner av undergrupper

Alfa-dystroglycan relatert dystrofi (α DG-RD, dystroglycanopat):

Dystroglycanopatii er en gruppe sykdommer som representerer et spekter av nevrologiske og andre symptomer og sykdomstegn. De som debuterer allerede i spedbarnsalder, er klassifisert som kongenitt muskeldystrofi (CMD) og affiserer ofte hjernen, noe som kan medføre epilepsianfall og forsinket utvikling selv om barna ikke har noen kognitiv svekkelse. Muskeldystrofiene som debuterer fra barnealder og utover, klassifiseres som limb-girdle muskeldystrofi og rammer hovedsakelig musklene, selv om pasientene også kan ha en lette kognitive symptomer. Taleevnen kan bli berørt av dette.

Spedbarn som har mer alvorlige sykdomstegn, får ofte diagnosen Walker-Warburg syndrom (WWS), muscle-eye-brain disease (MEB) eller Fukuyama muskeldystrofi. I mange tilfeller sees det unormale funn på MR av hjernen, for eksempel unormal struktur av hjernen og lissencephali (unormal migrasjon av nerveveller i hjernen under hjerneutviklingen som et embryo). Epilepsianfall, svelgproblemer og synsproblemer (ekstrem nærsynthet, unormale funn på netthinnen, grå star) er ganske vanlig ved disse tre formene av α DG-RD.

Bethlem myopati:

Denne kollagen-VI-myopati danner et kontinuum med Ullrich-CMD. Dette betyr at de ikke er to forskjellige sykdommer, men representerer et spekter samme sykdom med ulik alvorlighetsgrad. Felles trekk av kollagen-VI-myopatiene (Ullrich CMD og Bethlem) er fremadskridende kontrakturer, unormale funn i huden og mutasjoner i en av de tre kollagen-VI-genene. Voksne med Bethlem myopati kan ha stramme sener på baksiden av ankene, dessuten stramhet i forskjellige andre ledd (albuer, kne, ledd i ryggen) og spesielt i noen av musklene i hendene. Andre symptomer, som er relatert til muskelsvakhet og ofte sees i forbindelse med Bethlem myopati, kan være lav utholdenhet, vansker med å gå opp trapper eller å gjøre bevegelser som krever at man løfter hendene over hodet. Som ved alle CMD - fordi de er sjeldne diagnoser - kan personer med Bethlem myopati ofte ha fått eller fått foreslått

andre diagnoser, før riktig diagnose ble stilt.

LMNA relatert dystrofi (LMNA-RD):

Denne nylig oppdagete CMD-undergruppen (L-CMD) skyldes en mutasjon i Lamin A/C genet (LMNA), og må ikke forveksles med laminin-A2-genet (LAMA2), som er årsaken til merosinmangel eller LAMA2 relatert CMD. Noen barn med LMNA-RD er ekstremt svak i nakkemusklene. Dette fører til at de kan ha vansker med å holde hodet oppe, noe som betegnes ofte som dropped-head-syndrom. Barn med LMNA-RD kan dessuten ha droppfot, noe som betyr at barna ikke er i stand til å løfte foten opp, selv om muskelstyrken i beina er bevart. Ved LMNA-RD kan man observere tap av styrke og muskelfunksjon i løpet av barnets 2 første leveår. Dette skiller denne subtypen CMD fra andre subtyper, der det er mer vanlig at pasientene utvikler seg positivt i denne tidsperioden. Tapt funksjonsnivå kan for eksempel vise seg ved at barnet mister evnen til "å innta krypestilling". Det er viktig å overvåke puste- og hjertefunksjonen til barn med LMNA-RD.

Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD):

Limb-girdle-muskeldystrofi betegnes en gruppe muskeldystrofier, som starter i sein barndom, ungdomstid eller i voksen alder. Det er flere forskjellige genfeil, som kan være årsaken til LGMD. CMD og LGMD danner et spekter. Dette betyr at noen barn med mutasjoner i LAMA2, kollagen VI, LMNA eller en av α DG genene kan ha en mildere grad av sykdommen, som først presenterer seg senere i livet og som gjør at barnet oppnår og opprettholder gangfunksjonen. Med andre ord kan man si at CMD og LGMD finner seg på hver sin side av dette spektret og at disse tilstandene ikke er helt atskilte diagnoser. Uansett er det viktig å få diagnosen bekreftet med gentest, både for personer med CMD og LGMD.

Laminin- α 2-relatert-dystrofi (MDC1A, Merosinmangel-CMD):

Denne diagnosen er også kjent som LAMA2-relatert CMD. Barn med LAMA2-RD har muskelsvakhet og lav muskeltonus ved fødsel. De kan ha tidlig debuterende puste og spisevansker, samt fremadskridende

kontrakturer i ledd. Det er få som lærer seg å gå, men barn som får påvist en delvis laminin 2 (merosin)-mangel ved analyse av muskelbiopsi, ofte lærer seg og opprettholder evnen til å gå til tidlig voksen alder. Noen mutasjoner, som fører til en total merosinmangel ved farging av muskelbiopsien, kan likevel føre til at barnet klarer å tilegne og opprettholde evnen til å gå til tidlig voksen alder. Tilsvarende vil noen med delvis manglende merosin uttrykt i muskelbiopsien ikke greie å oppnå gangfunksjon. Diagnosen merosinmangel-CMD stilles ved hjelp av muskelbiopsi eller hudbiopsi, som viser total eller delvis mangel av laminin $\alpha 2$ (merosin) ved spesialfarginger. Dessuten kan det påvises 2 mutasjoner i LAMA2-genet (en nedarvet fra mor og en nedarvet fra far), samt at man finner forandringer i hjernens hvite substans ved MR-undersøkelse.

RYR1 relatert myopati:

Mutasjoner i ryanodin-reseptor-genet (RYR1) har inntil nylig blitt nevnt i forbindelse med to former for medfødt myopati: central-core-disease og multi-minicore-disease. Det har nå blitt klart at mutasjoner i dette genet også kan ligge til grunn for en form for medfødt muskeldystrofi (CMD). Av den grunn er det kanskje mer treffende å betegne alle RYR1-relaterte myopatier som en medfødt muskelsykdom, som både kan vise seg som kongenitt myopati og kongenitt muskeldystrofi. Opprinnelig kommer de to ulike betegnelsene kongenitt myopati og muskeldystrofi fra beskrivelser av muskelbiopsien. Sykdommer med karakteristiske unormale funn av muskelstrukturen ved farging og elektronmikroskopi og sykdommer med funn av typiske unormale strukturer i muskelcellenes oppbygning fikk navnet myopati. Biopsier med degenererte, regenererte muskelfibre og fibrose fikk navnet dystrofi. Dette skillet ser imidlertid ut til å være mer flytende enn man har trodd tidligere. En overlapping mellom medfødt myopati og muskeldystrofi sees også ved SEPN1-relaterte myopatier, hvor det sannsynligvis vil bli oppdaget flere gener som dekker begge sykdomstilstander.

Personer som har CMD på grunn av en RYR1 mutasjon har som oftest arvet sykdommen gjennom en autosomal recessiv ("vikende") arvegang, noe som betyr at man har arvet en genmutasjon fra mor og en fra far. Sykdomstegn og alvorlighetsgrad er varierende, som for alle CMDer. Funn ved fødselen kan være hypotoni eller slapphet, svak ansiktsmuskulatur og hos noen svakheter i musklene i øyet. Noen barn

tilegner seg evnen til å gå, mens andre ikke gjør dette. Vanskeligheter med å spise og svelge, problemer med pusten kan føre til at man må legge ned en G-tube for å holde luftveiene åpne og at man må bruke Bi-PAP eller ventilator i ung alder. Affiserte barn har ofte en nasal stemme. Hos personer med alvorlig sykdom sees ofte lungebetennelser og fremadskridende skoliose. Kognitivt ligger barna på normalnivå og over normalen.

SEPN1 relatert myopati (selenoprotein-mangel-CMD, rigid-spine-muskeldystrofi eller RSMD):

SEPN1-relatert myopati presenterer seg ofte i tidlig barndom med muskelsvakhet nært til kroppaksen (hengende hode, svak nakke), utvikling av stiv rygg (skoliose) og pusteproblemer (mens barnet fortsatt kan gå). Mange barn har svak lårmuskulatur på innsida av lårene og er svært tynne, samt at de har en karakteristisk krumning av ryggraden. Funnene ved muskelbiopsi kan variere ganske mye, det kan sees tegn på muskeldystrofi, typiske unormale strukturer i muskelfibre som betegnes som multi-mini-core og medfødt fibertype-dysproporsjon. Det er viktig og genetisk bekrefte SEPN1 diagnosen, fordi pasienter med L-CMD kan ha veldig lignende sykdomstegn. Men ved SEPN-1 relatert myopati er det vanligvis ingen affeksjon av hjertet (man kan ha en sekundær hjerteaffeksjon på grunn av pusteproblemer), mens personer med L-CMD må følges opp nøye med årlige kontroller på grunn av rytmeforstyrrelser og forstørrelse av hjertet.

Ullrich CMD (UCMD):

Ullrich CMD kjennetegnes av muskelsvakhet, kontrakturer i ledd rundt skulderbue og bekkebelte, hyperfleksible ledd i hendene og føttene. Andre symptomer kan være stivhet i nedre del av ryggstølen, kyfose (økt krumning av øvre del av ryggraden), hudforandringer (hyperkeratose pilaris, keloiddannelse, myk/fløyelsaktig hud), pusteproblemer, høy ganebue, bakover utstikkende hælbein og langsom sykdomsutvikling. Sykdommen kan diagnostiseres med muskelbiopsi eller hudbiopsi, som oftest viser et fravær av kollagen, retensjon av kollagen i fibroblastene. Dessuten kan man undersøke om det foreligger en mutasjon i en av de tre kollagen-VI-genene. Ullrich CMD og Bethlem danner et spekter av samme sykdom med ulik alvorlighetsgrad.

Udiagnostisert CMD:

I løpet av de siste 20 årene har 18 nye gener som fører til en klinisk CMD diagnose blitt identifisert. Frekvensen på nye funn vil øke i takt med teknologien som tillater oss å gjøre undersøkelser av store deler eller alle kodende regioner av arvematerialet ("whole exome sequencing"), noe som bidrar til en bedre forståelse av de komplekse og ulike genetiske årsakene til CMD. Dermed kan vi bedre forstå kjente undergrupper av CMD. Som et eksempel kan vi ta utgangspunkt i pasienter med den kliniske diagnosen Walker-Warburg syndrom (WWS). En mutasjon kan i dag (2012) bli identifisert hos kun 40 % av pasientene (i 6 ulike kjente gener). Dette betyr at vi ikke kjenner til genfeilen hos 60 % av personene med WWS.

Et viktig poeng er, at pasienter med CMD, som ikke har en genetisk bekreftet diagnose, kan la seg registreres både i nasjonalt norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (muskelregisteret.no) og i et internasjonalt CMD register (cmdir.org). Registreringen gjør det mulig for deg og barnet ditt å delta i pågående genetiske kartleggingsstudier. Du får i så fall informasjon om studien og vil bli forespurt om du ønsker å delta. Behandlingen av pasienten kan ofte planlegges bedre hvis man kjenner til genfeilen, siden visse sentrale problemstillinger kan forutses. Men også pasienter uten kjent genfeil, vil få god hjelp og behandling, når retningslinjene i denne familieguiden følges, siden de ulike CMD-subgruppene på mange måter har lignende medisinske problemstillinger.

APPENDIKS B

Definisjoner av behandlingseksperter

Spesialsykepleier:

Spesialsykepleier er en paraplybetegnelse på en sykepleier med videreutdanning innen et spesielt fagfelt, f. eks anestesisykepleier, kardiologiske sykepleier, jordmor og helsesøster. En spesialsykepleier kan jobbe som en del av et tverrfaglig team eller selvstendig og kan være spesialisert innen forskjellige fagfelt, f. eks hjertet eller nevrologiske sykdommer.

Kardiolog:

En kardiolog er en lege som har spesialisert seg på hjertet. En Kardiolog behandler forskjellige diagnoser, eksempelvis arytmier (uregelmessig hjerterytme), høyt blodtrykk og andre hjertesykdommer. Noen kardiologer er subspecialisert på høyt spesialiserte fagfelt, f. eks sykdommer med svekkelse av hjertemuskulaturen (kardiomyopati).

Endokrinolog:

En endokrinolog er en lege som har spesialisert seg i problemer med organene i kroppen som produserer og frigjør hormoner (kjemiske substanser som transporteres med blodet til målorganer og målceller hvor de utløser bestemte fysiologiske responser). Endokrinologer behandler forskjellige sykdommer som f. eks diabetes, kortvoksthet og forsinket pubertet.

Gastromedisiner:

En gastromedisiner er en lege som har spesialisert seg i problemer i område av mage, tarm og fordøyelsessystemet. Gastromedisinerne behandler forskjellige sykdommer som alvorlig obstipasjon, "vansker med å legge på seg" og "sure oppstøt" (gastroøsofagal refluks).

Genetisk veileder:

Den genetiske veilederen er en person med ekspertise innen medisinsk genetikk og kan hjelpe deg med å forstå hvordan arvelige faktorer bidrar til forekomst av sykdommen/tilstanden. Risikoen for å få flere barn med samme sykdom kan kartlegges, likeså om det eventuelt er andre familiemedlemmer med samme sykdom.

Nevrolog:

En nevrolog er en lege som er spesialisert i sykdommer i nervesystemet. Nervesystemet deles som oftest inn i 2 deler, det sentrale nervesystemet (hjernen og ryggmargen) og det perifere nervesystemet (nervene som forbinder sentralnervesystemet med kroppens øvrige vev, forbindelsen mellom muskler og nerver og selve muskler). Nevrologer behandler forskjellige tilstander som epilepsi, migrene og forsinkelser i utviklingen. Noen nevrologer er subspecialisert innen problemer med det perifere nervesystemet og musklene (nevrologiske spesialister).

Nevropsykolog:

En nevropsykolog er en psykolog som er subspecialisert i hvordan hjernen og hjernefunksjonen jobber sammen og påvirker læring og atferd.

Ergoterapeut:

Ergoterapeuter arbeider med mennesker i alle aldersgrupper som har problemer med å utføre daglige gjøremål på grunn av sykdom, skade eller annen funksjonshemming. De vurderer funksjonsevnen til det enkelte mennesket og utreder hva som trengs av trening, hjelpemidler og tilrettelegging. Ergoterapeuten kan også jobbe med omgivelsene, slik at de ikke hindrer aktivitet og deltakelse.

Oftalmolog (øyelege):

Er en lege som er spesialisert i behandlingen og diagnostiseringen av sykdommer og problemer med øynene. En nevrooftalmolog er spesialisert i problemer som påvirker nervene i øynene.

Ortoped:

Er en lege som har spesialisert seg i behandling og korrigerende av deformiteter og skader av bein og vev, først og fremst ved å operere pasienten. Ortopeden utfører også forebyggende operasjoner på pasienter med invalidiserende sykdommer eller lidelser. Pasienten får til vanlig narkose ved slike operative inngrep, narkosens art tilpasses inngrepet. Ortopedisk kirurgi er en av de mest utbredte kirurgiske spesialiteter.

Ortopediingenør:

Er en person som designer, lager og tilpasser proteser, ortoser, ortopedisk fottøy og individuelt tilpassede tekniske hjelpemidler. Når det er et problem med tilpasning av en protese eller skinne, er ortopediingenøren personen som vil hjelpe med å fikse det.

Need:

Lege med spesialitet i fysikalsk medisin og rehabilitering: Er en lege, som har spesialisert seg i å opprettholde, forbedre og gjenopprette funksjonsevne og livskvalitet for personer med fysiske funksjonsnedsettelse eller funksjonshemninger.

Fysioterapeut:

Fysioterapi er en vitenskap og kan beskrives som undersøkende, behandlende og forebyggende tiltak

rettet mot bevegelsesapparatet. Fysioterapeut er en helsearbeider som er ekspert i å analysere menneskers bevegelsesmønster og sette inn tiltak for å bedre funksjonen ved behandling..

Lege:

Et helsepersonell som diagnostiserer sykdommer og foreskriver og forvalter behandling for mennesker som lider av skade eller sykdom. Leger undersøker pasienter, kartlegger sykdomshistorien og bestiller, utfører, og tolker diagnostiske tester. De råder pasientene om kosthold, hygiene, og forebyggende helsearbeid.

Psykiater:

Er en lege med spesialisering, som behandler psykiske lidelser gjennom en kombinasjon av psykoterapi, psykoanalyse og medisiner. Psykoterapi innebærer jevnlig samtaler med enten pasienten alene, eller i gruppe og familieterapitimer og skal bidra til å hjelpe med å finne problemløsninger gjennom endringer i atferdsmønster eller utforskning av tidligere gjennomgåtte opplevelser og erfaringer. Psykoanalyse er en betegnelse for en form av psykoterapi, som krever langvarig behandling og veiledning for pasienter. I mange tilfeller trenger pasientene foruten samtaler også medikamentell behandling for å korrigere kjemisk ubalanse som forårsaker emosjonelle problemer.

Psykolog:

En psykolog er helsepersonell som har gjennomgått embedsstudiet i psykologi og jobber med pasienter som trenger behandling, for eksempel rådgivning. Hovedforskjellen mellom en psykiater og en psykolog er at en psykiater kan skrive ut medisiner og er utdannet lege, mens en psykolog kun har tillatelse til å utføre samtaleterapi.

Lungelege:

Er en lege, som er spesialisert i problemer med lungene, eksempelvis pusteproblemer eller lungebetennelse. Lungelegene er også et viktig ledd i forebyggende behandling av komplikasjoner av selve muskelsykdommen, for eksempel pustestopp under søvn (søvnapné).

Ernæringsfysiolog:

En klinisk ernæringsfysiolog er en person som har masterutdanning innen faget ernæringsfysiologi, og har gode kunnskaper om sammenhengen mellom

kosthold og helse. Arbeidsoppgaver omfatter kostbehandling til pasienter som har spesielle ernæringsbehov på grunn av ulike sykdomstilstander som for eksempel overvekt, underernæring, allergier, nyresykdom, hjertesykdom, diabetes, mage-tarm-sykdom eller i forbindelse med kirurgiske inngrep.

Sykepleier:

En sykepleier er et helsepersonell som jobber i alle deler av helsetjenesten, og er sammen med annet helsepersonell ansvarlig for sikkerheten og rekonvalesensen til akutt eller kronisk syke eller skadde mennesker, forebyggende helsetiltak, og behandling av livstruende tilstander i mange forskjellige helsesammenhenger. Sykepleierens

særegne funksjon er i følge Norsk sykepleierforbund "å fremme helse og hjelpe personer som har eller kan bli utsatt for sykdom/helsesvikt, med å ivareta sine grunnleggende behov".

Logoped:

Er en spesialpedagog, som utreder og behandler symptomer knyttet til tale, språk, kommunikasjon, svelging.

APPENDIKS C

Ordbok medisinsk terminologi (understrekede termer)

ACE-hemmere:

En type medisiner som kardiologer bruker for å hjelpe blodårene til å slappe av og dermed gjøre det lettere for hjertet å sirkulere blod rundt i kroppen. En av de viktigste virkningene av ACE-hemmere er en mulig senkning av blodtrykket. Noen av de vanligste ACE-hemmerene som brukes i Norge er enalapril, lisinopril og ramipiril. Men det finnes også mange andre alternativer som legen kan velge. ACE-hemmere brukes også til å behandle andre tilstander som ikke er relatert til hjertet.

Antikoagulantia:

En gruppe medisiner, som fortynner blodet for å hindre at det dannes blodpropper (som forårsaker blokkeringer i blodårene). Det tynne blodet gjør at hjertet ikke trenger å jobbe så hardt for å pumpe rundt blodet. Bruken av slik medisin kan medføre økt risiko for blødninger i ulike organer og muskler. Noen vanlige medisiner, som brukes i Norge er blant annet Warfarin (Marevan), ulike Heparintyper og acetylsalicylsyre (Albyl-E). Men det finnes også andre alternativer, som legen kan velge

Antikonvulsiv medisin:

Dette er medisiner som skal redusere hyppigheten og alvorlighetsgraden av epilepsianfall. Noen pasienter får ikke flere anfall i det hele tatt, når de bruker epilepsimedisin, men dette klarer man ikke å oppnå

hos alle pasienter. Noen vanlige antikonvulsive medisiner, som brukes i Norge er Valproinsyre (Orfiril), Levetiracetam (Keppra) og Topiramet (Topimax), men det finnes mange andre alternativer som legen kan velge. Antikonvulsive medisiner kan også brukes for å behandle andre tilstander og symptomer enn epilepsi.

Arytmi:

Uregelmessig hjerterytme.

Arthrogryposis multiplex congenita:

En tilstand som resulterer i at et spedbarn blir født med flere kontrakturer. Dette kan være et tidlig symptom på CMD men kan også skyldes en rekke andre årsaker.

Aspirasjon:

Når noe (mat, væske, slim, etc.) går inn i lungene istedenfor i magen eller ut munnen eller nesen. Når et stoff aspireres ned i lungene, kan det føre til en infeksjon (f. eks lungebetennelse).

Atelektaser:

Kollaps av deler av (eller hele) lungene. Dette kan være forårsaket av en blokkering av luftveiene eller ved press på luftveiene fra utenfor lungene.

Betablokkere:

En gruppe medisiner som leger bruker for å redusere hjertefrekvensen ved å bremse hastigheten som hjertet slår. Disse medikamentene får også blodårene til å utvide seg og senke blodtrykket. Noen av de vanligste betablokkerne som brukes i Norge er atenolol (Tenormin), pranolol (Sotalol) og metoprolol (Selo-Zok). Men det finnes også mange andre alternativer som legen kan velge. Betablokkere brukes også til å behandle andre tilstander som ikke er relatert til hjertet.

BiPAP:

Forkortelse for "toveis positivt luftveistrykk" (Bilevel Positive Airway Pressure), en av de mest brukte former for pustestøtte med maske (mekanisk ventilasjon). BiPAP-maskinen genererer et positivt luftveistrykk under både inn- og utpusting; høyest trykk når man puster inn, litt lavere trykk, når man puster ut. En BiPAP maskin kan programmeres individuelt. Maskinen kan støtte pasientens egne pustemønstre ved å øke trykket, når pasienten begynner å puste inn. Den kan også gi egne pusteimpulser, hvis pasienten ikke puster hyppig og kraftig nok av seg selv.

Blodgass:

En blodprøve for å måle konsentrasjonen av oksygen (O²) og karbondioksid (CO²) i blodet, sammen med blodets pH og bikarbonat nivå.

Breath stacking techniques:

En type pusteterapi. Pasienten bruker en spesiell pose utstyrt med en enveisventil og munnstykket til å ta en serie åndedrag uten utånding. Dette utvider lungene utover det han eller hun kan oppnå med et enkelt pust. Denne øvelsen strekker lungene og åpner tette luftveier.

Kardiomyopati:

En sykdom i hjertemuskelen som forårsaker blant annet forstørrelse av hjertet og stivhet av musklene i hjertet. Det kan være en komplikasjon til andre hjertesykdommer

Sammensatte motoriske ferdigheter:

en måte å måle flere forskjellige typer motoriske ferdigheter, som håndskrift og spise, og sette disse målingene sammen for å se hvordan ulike aspekter av en persons motoriske ferdigheter gjør samlet.

Continuous positive airway pressure (CPAP):

En hyppig brukt form for pustestøtte ved hjelp av maske (mekanisk ventilasjon). En CPAP-maskin

oppretholder trykket av luft i lungene hele tiden mens maskinen er i bruk. Dette er nyttig for folk som har svake luftveier, som har tendens til å kollapse, for eksempel under søvn (som med obstruktiv søvnapné).

Kontrakturer:

Uttalt stramhet i muskler eller sener rundt ett ledd, som hindrer leddets fulle bevegelse. For eksempel kan en kontraktur i kneet hindre kneet i å rette seg helt ut eller i og bøyes helt.

Diagnose:

Det spesifikke navnet for en medisinsk tilstand.

Dysmotilitet:

Når den fordøyde maten ikke går gjennom magen eller tarmen i riktig hastighet. Fordøyd mat beveger seg gjennom mage/tarmsystemet når musklene i tarmen beveger seg som en bølge og på den måten skyver maten framover. Noen ganger beveger bølgen seg for sakte og kan forårsake forstoppelse. Andre ganger er det beveger seg for raskt og kan føre til diaré.

Ekkokardiogram (Ekko-cor):

En ultralydundersøkelse av hjertet, som ser på hjertemuskelen, hjerteklaffene og blodstrøm i hjertet. Undersøkelsen kan bidra til vise hvor godt hjertet fungerer.

Elektrokardiogram (EKG):

Ved hjelp av en EKG-maskin kan man se på blant annet typen hjerterytm og hastigheten på hjerterytm. Denne testen er utført ved å plassere elektroder på brystet, armer og ben.

Elektroencefalogram (EEG):

En smertefri undersøkelse av hjernens elektriske aktivitet, som ser etter årsaken til anfall ved å plassere elektroder på hodet. Hjernen kommuniserer med kroppen vår ved å sende meldinger (signaler) fra en nerve til en annen. Dette viser seg på EEG som et fast mønster vi kan forvente å se når hjernen fungerer normalt. Når et uregelmessig mønster sees på EEG, kan en person være i risikogruppen for å utvikle krampeanfall. EEG-et forteller oss derimot til vanlig ikke hvorfor den person kan være i faresonen. For å bruke en analogi kan man si at nervene er som telefonledninger koblet til ulike hus. EEG viser aktiviteten, som skjer i telefonledningene, men kan ikke si noe om telefonsamtalenes innhold.

Mistrivsel:

et begrep som brukes for å beskrive spedbarn eller små barn som ikke vokser eller "legger på seg" som forventet. Det er vanligvis knyttet til at barnet ikke greier å ta til seg nok mat for å få dekket det daglige kaloribehovet eller til en manglende evne til å absorbere næringsstoffer fra maten.

Fiberendoskopisk undersøkelse (Endoskopi):

En undersøkelse der man bruker en tynn, lang slange med et kamera og et lys for å kunne se inne i en person. For eksempel kan endoskopi brukes til å se på mage og tarm (gastroskopi, koloskopi) eller lungene (bronkoskopi).

Forsert vitalkapasitet (FVC):

Den maksimale mengden av luft noen kan blåse ut etter å ha tatt den størst mulig åndedrag. FVC kan være nyttig og måle for å kartlegge lungefunksjonen, for eksempel muskelsvakhet i luftveiene, eller hvis det er en infeksjon til stede.

Gassutvekslingen:

Prosessen i lungene der oksygen (O₂) overføres til blodet (på innpust) samtidig som karbondioksid (CO₂) (på utpust) overføres fra blodet og ut.

Gastroøsofageal refluks (GER):

"Sure oppstøtt". Når magesyren kommer opp av magen og opp i spiserøret (røret som forbinder strupen til magen).

Gastrostomisonde:

En type ernæringssonde som kirurgisk settes inn gjennom huden og direkte inn i magesekken. Dette kan blant annet være PEG-sonde eller Mic-Key knapp.

Genetisk mutasjon:

En endring i en persons gener, som kan føre til at det endrer seg noe på hans eller hennes kropp eller hvordan den fungerer. Gener er byggeplanen og plantegningen på hvordan alt i kroppen din er laget. Vi arver gener fra våre biologiske foreldre. Våre gener kan sies å gjøre opp bokstavene som knytter sammen for å produsere meningsfulle setninger i en bruksanvisning. Ved bruk av samme analogi, en mutasjon er som en stavfeil eller når en setning eller avsnitt av bruksanvisningen mangler. Alle har vi noen endringer i våre gener, akkurat som hver eneste bok har noen stavfeil. De fleste av disse endringene ("sekvensvariantene") forårsaker ingen problemer. Men noen genetiske mutasjoner kan føre til problemer eller sykdommer. Tenk deg at du har kjøpt en kommode og skal sette den sammen hjemme. Det kan

være noen mindre stavfeil i bruksanvisningen, som gjør at det er litt vanskelig å forstå teksten, men du klarer likevel å finne ut hva du skal gjøre ved å se på tegningen. Men hvis det er mange ord, som mangler i en setning eller til og med et helt avsnitt, som mangler i bruksanvisningen, kan det skje at du ikke bruker skruer til å holde alle delene av kommoden sammen. I verste fall lar du kanskje skuffene ligge igjen i esken og lager hyller ut av det som skulle ha vært en kommode.

Gingival hyperplasi:

For sterk vekst av tannkjøttet rundt tennene i munnen. Dette er ofte en bivirkning hos pasienter som ikke kan lukke munnen (på grunn av hypotoni eller muskelsvakhet) eller hos pasienter behandlet med fenytoin, et legemiddel som brukes for å behandle epilepsianfall.

Goniometri:

Måling av en leddets vinkel, eller hvor mye ett ledd kan bøye seg og / eller strekke seg.

Holterregistrering:

Et apparat, som registrerer et elektrokardiogram (EKG) over en lengre periode hos en pasient, vanligvis en til tre dager. Apparatet består av en liten boks i et belte som koples til kroppen med elektroder og registrerer hjerterytmen og den elektriske aktiviteten i hjertet mens pasienten er i vanlig aktivitet hjemme. Resultatet av målingene brukes sammen med pasientens dagbok for å se om det er endringer i hjerterytmen, som så eventuelt kan knyttes til pasientens symptomer. Registreringen gjøres vanligvis poliklinisk.

Hypoplasi:

Er underutvikling av en kroppsdel, for eksempel kan man få hypoplasi området rundt nesen som kan relateres til bruken av ansiktsmaske.

Hypotoni:

Muskeltonus er et begrep som beskriver mengden av spenning i en muskel. Hypotoni betyr lavere spenning i muskelen enn normal (også noen ganger kalt slapp muskeltonus), og vedkommende kroppsdel kan ved undersøkelsen beveges lettere enn den burde. Høy muskelspenning kalles hypertoni eller spastisitet og kan gjøre at pasienten er mer stiv i musklene og leddene enn den burde. Muskeltonus og hypotoni må i utgangspunktet skilles fra muskelstyrke (hypotone barn kan ha gjenværende styrke i musklene), men i praksis er det ofte vanskelig å se forskjellen mellom

muskeltonus og styrke hos spedbarn.

Hostemaskin:

Er et apparat som bidrar til god lungefunksjonen ved å simulere hoste. Maskinen fyller lungene med luft (som å ta et dypt åndedrag) og deretter blir luften raskt sugd ut av lungene (som en kraftfull hoste). Maskinen kan justeres individuelt og er vanligvis innstilt på et visst antall host hver gang den brukes. Disse apparatene er også kjent under merkenavnet CoughAssist. Noen barn sier at det tar litt tid å bli vant til å bruke disse maskinene, men at når man først har vent seg til dem føler de seg mye bedre etter å ha brukt den.

Intrapulmonal Perkussiv Ventilasjon (IPV):

En spesialisert type lungefysioterapi der et apparat gir en svært rask vibrasjon på brystkassa for å mobilisere sekret (løsne slim i lungene). Det finnes mange forskjellige typer IPV enheter, noen er håndholdt og en annen type er en slags vest som pasienten tar på seg.

Jejunostomi:

En type ernæringssonde som kirurgisk settes inn gjennom huden og direkte inn i den delen av tynntarmen som kalles jejunum.

Magnetresonanstomografi (MR):

Gir et detaljert bilde av vev og bein i en kroppsdel. MR viser langt flere detaljer og har en høyere oppløsning enn CT-undersøkelse eller vanlig røntgen. MR bruker ingen form for røntgenstråling, men en sterk magnet. MR er spesielt nyttig når man ser på myke vev som hjerne og muskler, men ikke så bra for å se på bein. For å bruke en analogi, MR av hjernen er som å se på Google Maps med satellittbilder. Den kan fortelle oss hvor husene, gatene og parkene er og hvordan de alle ser ut etter at en tornado kom gjennom og gjorde massevis av skader. MR-bilder kan ikke vise oss detaljer som hjernecellene eller nerver(kun som et bilde av en by – vi kan ikke se folkene i husene), eller hvordan funksjonen av hjernen er (kan ikke se om folk går på jobb til riktig tid eller hvis det er mye trafikk en dag). MR-bilder viser oss fremfor alt strukturer og strukturelle forandringer.

Malign hypertermi:

Er en allergisk reaksjon til enkelte typer narkosemedisiner (som brukes for å få pasienter til å sove gjennom en prosedyre uten smerter, for eksempel ved kirurgisk inngrep). Malign hypertermi kan bli en livstruende tilstand fordi den får kroppen

til å bli overopphetet. Som ved andre allergiske tilstander er det bare enkelte personer som kan rammes av denne tilstanden. Noen spesielle genetiske mutasjoner kan øke risikoen for malign hypertermi.

Tverrfaglig behandling:

Når helsepersonell med ulike kompetanseområder arbeider sammen som et team, for eksempel når en nevrolog, en lungelege, en fysioterapeut og en ernæringsfysiolog samarbeider for å gi en pasient en best mulig behandling.

Multisystemisk:

Når flere ulike systemer i kroppen påvirkes av en sykdom eller tilstand, eller når de blir overvåket eller undersøkt av lege eller annet helsepersonell.

Myometri:

Måling av muskelstyrke i en gitt muskel eller muskelgruppe ved hjelp av et apparat.

Nasogastrisk ernæringssonde:

En midlertidig ernæringssonde som settes gjennom nesen og ned i magesekken.

Nissen fundoplikasjon:

Operasjon, hvor det lages en slags "knote" i øvre del av magen for å hindre alvorlig gastroøsofagal refluks (GER).

Noninvasiv ventilasjon:

Pustestøtte med ventilator for å hjelpe folk som ikke kan puste på egenhånd eller ikke puster godt nok. Noninvasiv betyr at man ikke benytter seg av en trakeostomi, men at pustestøtten gis f. eks gjennom en maske. Dette gjør det enklere å bruke respirator ved behov, som f. eks om natten eller ved sykdom, slik at man ofte velger noninvasiv ventilasjon framfor invasiv ventilasjon. Pustehjelp med positiv luftveistrykk (BIPAP eller CPAP) er et eksempel på en noninvasiv ventilasjonsmetode.

Ortoser:

Et hjelpemiddel, for eksempel en skinne, for å støtte eller hjelpe bevegelsen av en kroppsdel. Et eksempel på en ortose er en AFO, som står for ankel-fot ortose. AFO er ett stykke støpt hardplast som går fra bakerst på leggen og under foten, som vanligvis festes med borrelås, og kan bæres over en sokk og en sko. AFO gir støtte til mennesker med lav muskeltonus og kan hjelpe dem med å oppnå og opprettholde gangfunksjonen.

Oksymetri:

En måling av oksygeninnholdet i blodet.

Palliativ behandling:

Tverrfaglig omsorg for personer med alvorlige sykdommer, som ikke kan helbredes. Palliativ behandling er ikke nødvendigvis behandling ved livets slutt, men kan også ha som mål å forbedre pasientens og familiens livskvalitet ved å redusere symptomene på sykdommen.

Peak cough flow:

En måling av hvor hardt noen kan hoste; dette bidrar til å måle lungefunksjon og personens evne til å hoste opp sekret (få slim ut av lungene).

Polysomnografi:

Et opptak av de mange endringene som skjer i en persons kropp under søvn. I løpet av registreringen overvåkes den sovende pasientens pustefunksjon, hjerterytme, EEG, øyebevegelser og muskelspenning. Dette er nyttig for utredning av tretthet på dagtid og vurdering av pustefunksjonen på natta.

Positive airway pressure (PAP):

En type noninvasiv ventilasjon, som opprinnelig ble utviklet for personer med nattlig pustestopp (søvnapné), men den brukes også for personer med nevrologiske sykdommer. Det finnes to typer PAP: kontinuerlig positivt luftveistrykk (CPAP) og bifasisk (toveis) positivt luftveistrykk (BiPAP). Maskinen bidrar også til å holde luftveiene åpne, noe som også er viktig for å opprettholde pustefunksjonen.

Proaktiv:

å gjøre noe før det er et problem eller før problemet blir verre. For eksempel på seg bilbelte er en proaktiv handling for å hindre hodeskader i en bilulykke.

Prognose:

Hvordan sykdommen forventes å endre seg over tid, og hva disse endringene betyr for personens liv og helse.

Progresjon:

utviklingen en sykdom har over tid.

Nevropsykologiske tester (psykometriske tester):

Navnet på en gruppe av tester som evaluerer læring, kognisjon, atferd, humør, og personlighetstrekk. Denne typen testing kan også kalles psykoedukativ evaluering. De spesifikke testene utføres ikke på samme måte for hvert barn. De kan tilpasses barnets alder eller andre spesielle hensyn som må tas.

Lungefunksjonstester:

En gruppe av tester som måler hvor godt lungene

arbeider for å dra inn og slippe ut luft og hvor godt de overfører oksygen til blodet.

Skoliose:

En unormal sidelengs kurve i ryggraden som gjør at ryggraden ser ut som en "C" eller en "S". Denne typen kurve må skilles fra en økt kurve i korsryggen (lumbal hyperlordosering) som gjør at magen stikker ut eller en kurve i øvre del av ryggen (torakalregion), som noen kaller "pukkelrygg" (thorax kyfose). Når både kyfose og skoliose er til stede, dette kalles kyfoskoliose.

Epilepsianfall:

Epilepsianfall skyldes forstyrrelser i hjernens elektriske aktivitet, hvor det kan beskrives som elektriske flodbølger, som "oversvømmer" deler av hjernen (ett delvis / fokalanfall) eller hele hjernen (generaliserte anfall). Hjernen styrer alt vi gjør, og et anfall kan se annerledes ut ved ulike pasienter, alt etter hvor anfallet kommer fra i hjernen. Noen mennesker kan få anfall hvor hele kroppen rister. Hos andre er det bare ristninger i en arm eller et ben. Noen pasienter kan ha anfall som oppleves av andre rundt dem at de stirrer, eller at stirringen kombineres med unormale bevegelser av munnen, øyne, eller hendene. Definisjonen av epilepsi er, at pasienten har hatt to eller flere anfall uten åpenbare utløsende provokasjonsfaktorer. Hvis du lurer på om barnet ditt muligens har epilepsianfall, bør du snakke med helsepersonellet, som følger barnet opp. For mer informasjon om anfall og epilepsi, se www.epilepsi.no

Søvnapné:

Unormale pustestopp under søvn. Det er normalt at respirasjonsfrekvensen (pustefrekvensen) blir litt lavere når man sover, men noen ganger bremser den for mye ned. Hvis noen har for lange pauser mellom hvert innpust kan karbondioksid nivået i blodet bli for høyt. Når dette skjer kan det være at hjernen ikke får nok oksygen (hypoventilasjon). Søvnapné er stressende for kroppen. Når noen har ubehandlet kronisk (langvarig) hypoventilasjon, kan det føre til hjertesvikt eller andre multisystemiske problemer.

Spirometri:

Den vanligste lungefunksjonstesten, spirometri måler mengden luft som går inn og ut av lungene.

Subluksasjon:

Når et bein faller delvis ut av et ledd, men ikke "går helt ut av ledd". Ved CMD gjelder dette ofte hoftelrådet.

Tortikollis:

En type nakkekontraktur hvor nakken er vridd som gjør at hodet heller mot en side slik at øret kommer nærmere skulderen. Når en person har tortikollis har han/hun ikke fulle bevegelsesutslag når hodet snus fra denne ene siden til den andre.

Ulnalengde:

Lengden på den nederste delen av armen fra håndledet til albuen, som kan brukes til å kalkulere høyden når en person ikke kan stå oppreist.

Valproinsyre:

En av de spesifikke antiepileptika. Denne medisinen er blant annet kjent under handelsnavnet Orfiril.

Videofluorografi:

En røntgenundersøkelse der man tar et videoopptak

mens barnet svelger mat eller drikker for å se på svelgfunksjonen og risiko for aspirasjon. Denne testen kalles ofte også svelgundersøkelse.

Hvit substans:

Hjernesubstansen har to forskjellige farger: hvit og grå. Den hvite substansen (hvite delen) er det innerste laget av hjernen og den grå substansen (grå delen) er det ytterste laget av hjernen. Den grå substansen består av nerveceller (der signalene starter) og den hvite substansen består av nervefibrene (aksonene, den delen som kobler en nerve til noe annet). Aksonene har et belegg som kalles myelin som gjør at signalene går raskere. Myelinet er det som gir denne delen av hjernen et hvitt utseende.

APPENDIKS D

Diagnostiske verktøy

Når det er mistanke om CMD, har man i starten vanligvis en klinisk diagnose. Dette betyr at legen, fysioterapeuten eller annet helsepersonell ser at personen (spedbarnet, barnet, tenåringen, voksne) har symptomer og tegn, som taler for CMD: Muskelsvakhet tidlig etter fødsel med eller uten kontrakturer, pustevansker eller skoliose. Ofte har pasientene forhøyede CK-verdier (kreatininkinase) i blodprøver ved CMD, men noen ganger kan slike blodprøver også være normale.

Hvis legen konkluderer med at pasienten har et sykdomsbilde og symptomer, som stemmer overens med en kjent CMD-undergruppe, kan man ofte bare ta en blodprøve for genetisk testing på vedkommende sykdom, forutsatt at genet ved denne CMD undergruppen er kjent. Hvis legen for eksempel ser et barn med stiv nedre del av ryggraden, overbevegelige fingre, rødlige kinn, uttalt tendens til arrdannelse (keloide arr), ujevn hud (hyperkeratose pilaris) og kontrakturer i albue, kan man tenke på kollagen VI-myopati og ta blodprøver på genetisk testing for COL6A1, COL6A2 og COL6A3 mutasjoner.

Hvis legen tror at pasienten kan ha CMD, men ikke gjenkjenner en spesiell subtype / undergruppe, vil det neste skrittet være å ta en muskelbiopsi eller hudbiopsi. En hudbiopsi kan hjelpe med å diagnostisere CMD som skyldes genforandringer i LAMA2 og COL6-

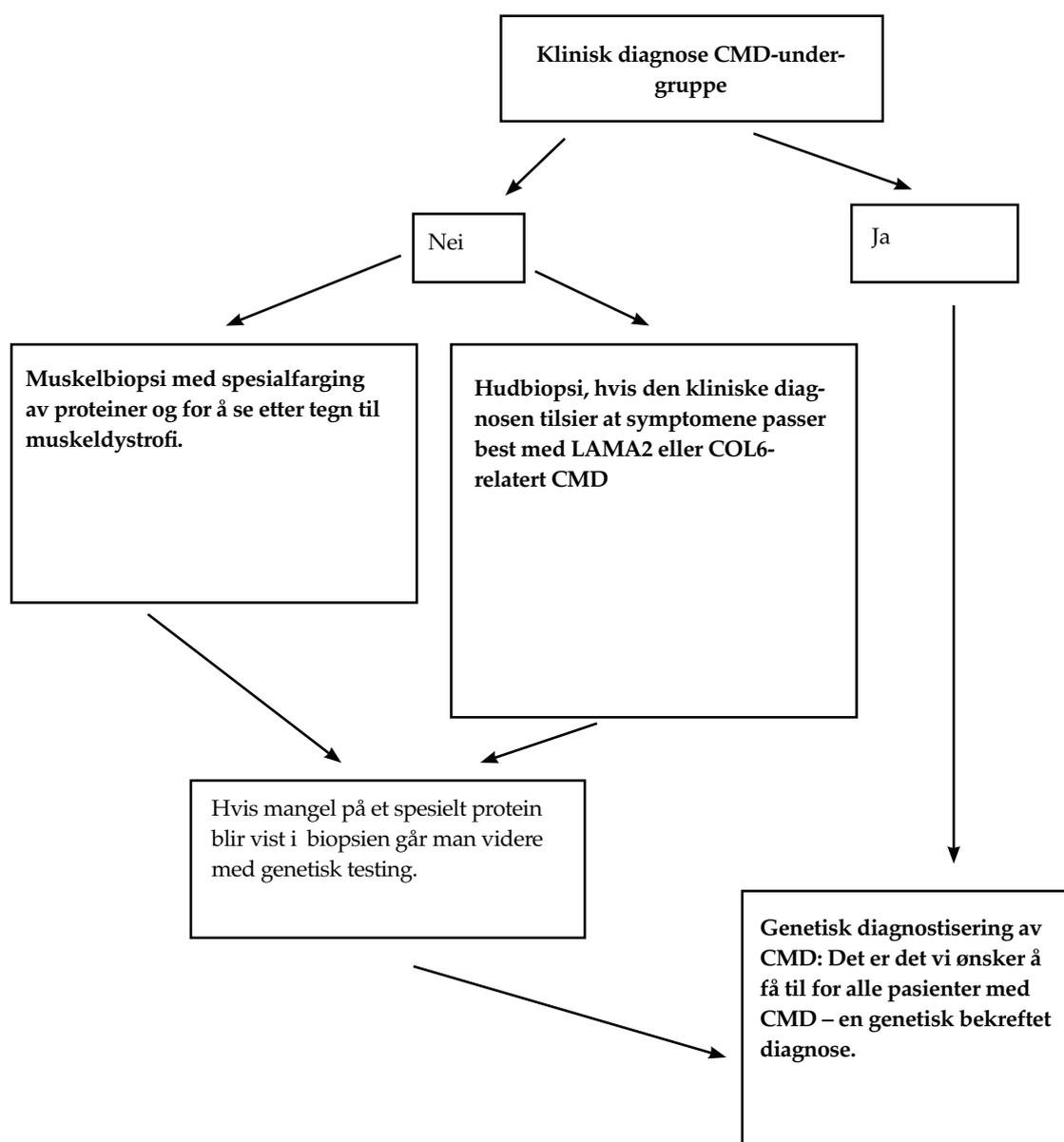
genet. Andre CMD-undergrupper krever en muskelbiopsi for å komme videre med diagnosen. Muskelvevet prepareres for undersøkelse i mikroskop for å se etter unormale strukturer (kalt histopatologi). Deretter kan man bruke spesielle fargemetoder (immunhistokjemi) for å undersøke om det mangler spesifikke proteiner i muskelcellene. Når slike proteiner mangler, kan det føre til CMD. For tiden gjør de mange patologilaboratorier farging på dystrofin (Duchenne, Becker), merosin og sarcoglycan. COL6-farging og dystroglycanfarging utføres kun av noen få laboratorier og gjøres ikke rutinemessig ved muskelbiopsi. Hvis muskelbiopsien viser komplett mangel på eller reduksjon av et viktig protein og dette passer med pasientens symptomer, kan man gå videre med en genetisk kartlegging av vedkommende gen-region for å lete etter mutasjonen, som er årsaken til proteinmangelen.

Andre utredningsmuligheter kan være MR og ultralyd av muskler for å se nærmere på hvilke muskler som er affisert. F. eks har pasienter med SEPN1-relatert myopati forandringer i musklene på innersiden av lårene, noe som er en rekke andre CMD-undergrupper ikke har. MR av hjernen kan hjelpe med å diagnostisere CMD relatert til forandringer i dystroglycangenene og LAMA2-relatert-CMD, siden man ofte finner karakteristiske strukturelle forandringer og forandringer hjernens hvite substans.

Genetisk testing er den siste og sikre bekreftelsen av en CMD-diagnose. En genetisk bekreftelse av diagnose er viktig for å gi pasientene med CMD sikkerhet rundt diagnosen og ikke minst for å bygge opp mer kunnskap om sykdomsfremkallende genforandringer (mutasjoner) og om forholdet mellom mutasjonen

og sykdommens alvorlighetsgrad. I tillegg gir det muligheten til å oppdage så langt ukjente genfeil. Vi kjenner langt fra alle genene som forårsaker CMD ennå (2012). Men forskningen på dette feltet går raskt framover og håpet er at alle genene som er fører til CMD en gang i framtiden skal bli identifisert.

Hvordan finne ut hvilken CMD-undergruppe pasienten tilhører?



APPENDIKS E

Norske forhold

Denne familieguiden er laget med utgangspunkt i USA og det amerikanske helsevesenet og det vil derfor kunne være forskjeller mellom hvordan det fungerer i Norge og det som står i denne familieguiden. I oversettelsen har vi tatt høyde for dette og forsøkt å tilpasse den til det norske systemet på best mulig måte.

I det dette avsnittet står det litt om tilbudet i Norge både når det gjelder utredning, diagnostikk og behandling av CMD av ulike spesialister ved de forskjellige institusjonene rundt omkring i landet. Tilbudet vil kunne variere i de forskjellige delene av landet, men tilbudet ved de nasjonale kompetansesentrene er uavhengig av geografisk tilhørighet.

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) er et nasjonalt kompetansesenter for diagnostikk, behandling og informasjon om CMD og andre nevro-muskulære sykdommer. NMK er integrert organisert tverrfaglig i Universitetssykehuset Nord-Norge HF i Tromsø, Helse Nord RHF. NMK kan tilby to forskjellige typer opphold:

- Utredningsopphold
- Nevromuskulær bevegelsesterapi

Under et utredningsopphold er målet å finne en diagnose. Pasienten blir vurdert av overlege og av fysioterapeut, og det kan det være aktuelt å utføre muskelbiopsi, EMG/nevrografi, hudbiopsi, nervebiopsi, termotest, billeddiagnostikk (MR), undersøkelse av hjerte/lungefunksjon, genetisk utredning og veiledning og evt. mitokondriefunksjonsundersøkelse. Et utredningsopphold kan være på 2 eller 5 dager og behovet vil bli vurdert av overlege ved NMK etter henvisning.

Nevromuskulær bevegelsesterapi er individuell fysioterapi hvor mekanikk, muskelressurser og nevro-muskulær aktivering av bevegelsesmønsteret sees i sammenheng for å skape mest mulig effektiv bevegelse. Behandlingen er basert på Bobathkonseptet, og utføres av fysioterapeuter med spesialkompetanse på nevro-muskulære sykdommer. Vårt tilbud i nevro-muskulær bevegelsesterapi vil vare i 14 dager og vil inneholde individuelle timer og fellestrening i oppvarmet svømmebasseng.

Hvis du har spørsmål eller lurer på noe kan du finne mer informasjon på www.unn.no/nmk eller på telefon 77 62 72 17

TAKO-Senteret -

er et nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander og ligger i Lovisenberg diakonale sykehus i Oslo. Sjeldne medisinske tilstander som CMD kan medføre problemer også i munnhulen (se kapittel 4). TAKO-senteret samler, systematiserer og formidler kunnskap om slike forhold til helsepersonell og tannhelsetjenesten. Senteret ønsker å se pasientens orale og munnmotoriske problemer i et helhetlig perspektiv og baserer derfor sin virksomhet på tverrfaglig kompetanse. Tannleger med forskjellig spisskompetanse, tannpleier, fysioterapeut og logoped samarbeider ved utredning, planlegging av tiltak og behandling av pasienter.

TAKO-senteret tilbyr:

- Bidra med fagkunnskap om den enkelte diagnose
- Foreslå kort- og langsiktig behandlingsplan og forebyggende tiltak
- Veilede tannhelsepersonell og annet helsepersonell
- Informere de som har diagnosen om hva de selv kan gjøre for å begrense munnhuleproblemer
- Informere om muligheter for økonomisk støtte til tannbehandling fra Folketrygden
- Bidra med å forsøke å stille riktig medisinsk diagnose
- Behandle spesielt kompliserte tilfeller i samarbeid med spesialister i inn- og utland
- Initiere, gjennomføre og formidle forskning

Hvis du har spørsmål eller lurer på noe kan du finne mer informasjon på www.TAKO.no eller på telefon 23 22 59 49



Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer –

gir grunnlagsdata for kartlegging av funksjonsnivå og hjelpebehov for pasienter med nevrologiske sykdommer. Det naturlige forløpet av tilstandene varierer og kartlegging av utvikling og endringer av funksjon gir oversikt over sykdomsutviklingen over år. Dette er viktig informasjon som kan brukes til å identifisere effektive behandlingstilbud i forskningsprosjekter.

Man kan lese mer om registeret og få nærmere informasjon om hvordan man registrer seg på www.muskelregisteret.no

Nasjonalt kompetansesenter for hjemmehjelp –

er et nasjonalt kompetansesenter som skal skaffe barn og voksne som har behov for ventilasjonsstøtte et godt og enhetlig lokalt tilbud. Sentret er en del av Haukeland universitetssykehus i Bergen. Senterets funksjoner og oppgaver er å:

- Bygge opp, ivareta, og formidle kompetanse om diagnostikk og behandling av barn og voksne med kronisk underventilering.
- Planlegge og gjennomføre kurs, konferanser og seminarer.
- Legge til rette for hospiteringsvirksomhet.

- Utarbeide kursmaterieil til bruk i grunn, videre og etterutdanning.
- Utarbeide informasjon til pasienter og pårørende.
- Etablere og kvalitetssikre nasjonalt register.
- Drive rådgivning og faglig veiledning av helsepersonell.
- Følge nasjonal og internasjonal utvikling innenfor fagfeltet.
- Etablere faglige standarder og retningslinjer.
- Drive forskning og utvikling.

Hvis du har spørsmål eller lurer på noe kan du finne mer informasjon på www.helse-bergen.no eller telefon 55 97 84 80

Familieveilederen er oversatt og tilrettelagt til norske forhold av Stefan Bye, overlege Christoph Wahl og senterleder Irene Lund ved Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling, Universitetssykehuset Nord-Norge. Vil også takke for viktige innspill og tilbakemeldinger fra Trude Løvlie, Sissel Hotvedt og overlege Jasmina Majkic-Tajsic ved Barnehabiliteringen, Universitetssykehuset Nord-Norge.

Takk til:

Denne guiden ble gjort mulig ved visjonen til Anne Rutkowski, MD, leder av Cure CMD, og var tilpasset, samlet, og redigert av Susan Sklaroff-Van Hook og Diane Smith-Hoban

I tillegg har følgende eksperter bidratt med sin kunnskap: Meganne Leach, MSN, APRN, PNP-BC, Katy Meilleur, PhD, CRNP National Institutes of Health; Thomas Sejersen, MD Karolinska Institutet; Kate Bushby, MD Newcastle University; Ching H. Wang Stanford University; and Carsten Bonnemann, MD, Neuromuscular and Neurogenetic Disorders of Childhood Section, National Institutes of Health. Medical editing and publishing support generously donated by Mary T. Durkin, Diane True and Erin McGurk.

Fotografiene som er brukt i denne familieguiden er levert av familier som selv er rammet av CMD og vi vil derfor takke alle barna og familiene deres for at vi fikk benytte oss av bildene deres.

Hvis du har noen kommentarer, spørsmål eller ytterligere tilbakemeldinger for fremtidige revisjoner av denne familieveilederen, kan du kontakte Cure CMD (info@curecmd.org) eller e-post Diane Smith-Hoban @ curecmd.org.