

Arbetsterapi/Ergoterapi och Fysioterapi vid Dystrofia Myotonika typ 1

Rekommendationer

- Regelbunden uppföljning hos arbetsterapeut/ergoterapeut och fysioterapeut med specialistkunskap om sjukdomsgruppen minst vartannat år för vuxna och 1-2 ggr/år för barn (intervallen för uppföljning kan dock variera mellan de Skandinaviska länderna beroende på hälso- och sjukvårdssystem)
- Anpassad fysisk aktivitet rekommenderas som ett regelbundet inslag i vardagen
- Stimulera till självständig aktivitetsförmåga och delaktighet

Bakgrund

Vid beskrivning av arbetsterapi och fysioterapi vid dystrofia myotonika typ 1 (DM1) har WHO:s "Internationella klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa" (ICF) (1) och ICF för barn och ungdom (ICF-CY) (2) använts som ett gemensamt språk och en struktur.

Den vetenskapliga evidensen för insatser från arbetsterapeut (AT) och fysioterapeut (FT) vid DM1 är ännu bristfällig och de rekommendationer som beskrivs i detta program bygger således till största delen på klinisk erfarenhet. Syftet med insatser/åtgärder från AT och FT är att bidra till bästa möjliga hälsotillstånd för den enskilde personen med DM1. Utifrån kartläggning av funktionstillstånd/funktionshinder, omgivnings- och personliga faktorer formuleras, tillsammans med personen med DM1, relevanta mål och åtgärder planeras, genomförs och utvärderas. Planeringen av åtgärder måste ske med hänsyn taget till personens kognitiva resurser.

Målet är att personer med DM1 ska:

- få och behålla en optimal förmåga till aktivitet och delaktighet i vardagen
- återfå, behålla och/eller nyttja kvarvarande funktioner på bästa sätt
- i högsta möjliga grad undvika att utveckla sekundära komplikationer

DM1 hos barn

Barn med DM1 kan ha olika grad av funktionshinder, för detaljerad beskrivning se tidigare kapitel. Det är därför viktigt att undersöka och värdera behovet av intervention för varje enskilt barn. Behandlande AT och FT bör ha god kunskap om de kognitiva problem samt beteende- och inlärningssvårigheter som kan förekomma och som kan påverka behandlingen. Det handlar om att stödja barn och föräldrar att finna lösningar och strategier så att vardagen blir så hanterbar som möjligt. Speciellt viktigt då den ena föräldern har sjukdomen. Uppföljning rekommenderas 1-2 ggr/år.

DM1 hos vuxna

Även vuxna med DM1 har varierande grad av funktionshinder, se tidigare kapitel. Vanligt är aktivitetsbegränsningar inom förflyttning, personlig vård, hemliv och delaktighetsinskränkningar inom viktiga livsområden såsom arbete inom samhällsgemenskap, socialt och medborgerligt liv.

Aktivitet och delaktighet

Personer med DM1 tenderar att tona ner eller undvika att uttrycka sina problem, trots att dessa har stor påverkan på aktiviteter i dagliga livet. Följsamhet till rehabilitering kan vara dålig och svårigheten att hantera egen hälsa tillskrivs personlighetsdragen så som minskad uthållighet och ökad undvikande. Det finns risk att personen med DM1 och/eller andra i hans/hennes omgivning inte uppmärksammar t.ex. en försämring av den kognitiva förmågan, vilket kan bidra till ökad aktivitetsnedsättning och minskad delaktighet.

Utifrån trötthet och minskad uthållighet tillsammans med nedsatt initiativ och motivation till aktivitet kan det för många personer med DM1 vara svårt att få regelbundenhet i sina dagliga aktiviteter, vilket innebär att det kan vara svårt att finna en bra aktivitetsbalans.

Många faktorer kan påverka personens upplevelse av aktivitetsbalans. Det som är en bra balans för en person kan för någon annan innebära en obalans. Aktivitetsbalansen påverkas av hur en person upplever sin förmåga i förhållande till olika aktiviteter (3). Forskning visar att det finns ett samband mellan en god hälsa och en balanserad repertoar av dagliga aktiviteter, därför är det relevant att arbeta med aktivitetsbalans (4). Att kombinera skola/arbete med ett socialt aktivt liv kan vara en utmaning då dagsformen kan variera. Det kan vara svårt att ta initiativ, att komma igång och att ha uthållighet både vad gäller små och stora uppgifter. För att få sin energi att räcka till kan det vara nödvändigt att fördela krafterna genom olika åtgärder, t.ex. en förkortad arbetsdag eller att använda kompenserande hjälpmedel till somliga aktiviteter. Det kan också innebära hjälp av en annan person för att komma igång och ta initiativ till olika aktiviteter. Det kan vara bra med fasta vardagsrutiner, där det tas hänsyn till och görs prioriteringar i förhållande till önskade aktiviteter. För skolbarn är det bra med schemalagda pauser under dagen, vilket av erfarenhet har visat bättre möjlighet för inläring. Motsvarande tillrättaläggning i arbetslivet kan vara avgörande för att personer med DM1 skall kunna vara yrkesverksamma en längre tid.

Fysisk aktivitet och träning

De vetenskapliga beläggen för effekter av konditions- och/eller styrketräning vid DM1 är begränsade, vilket även konstateras i nyligen publicerade översiktsartiklar (5, 6). Konditionsträning med måttlig intensitet tycks, åtminstone i det kortvariga perspektivet, kunna ge en träningsrelaterad förbättring utan några påvisade negativa effekter (7). Styrketräning med hög belastning har i en pilotstudie visat på ökad muskelstyrka (8), men i en randomiserad kontrollerad studie (RCT) av progressiv styrketräning med måttlig intensitet (9) kunde varken positiva eller negativa effekter påvisas. En RCT av motionsträning i grupp i form av Friskis&Svettis Öppna Dörrar jympa visade att träningen tolererades väl och att det inte förekom några skadeverkningar. Det fanns inga statistiska skillnader mellan tränings- och kontrollgruppen, men många deltagare i träningsgruppen upplevde subjektiva förbättringar (10). I en RCT av handträning med motståndsdeg (theraputty) påvisades vissa förbättringar vad gäller handstyrka och aktivitetsförmåga (11). En annan träningsform som studerats vid DM1 är Qi gong. Efter tre månaders träning sågs en tendens till bibehållen balansfunktion samt ett ökat välbefinnande och en minskad känsla av stress (12, 13). Trots bristande evidens kan konditionsträning med måttlig intensitet (60-80% av maxpuls, Borg RPE skattning 12-13) och muskulär styrke/uthållighetsträning med måttlig intensitet (1-3 sets, 10-15 repetitioner, 60-70% av 1 RM, där 1 RM motsvarar den största belastningen som kan lyftas genom hela rörelsebanan endast 1 gång) rekommenderas för vuxna personer med DM1. Det är också viktigt att minska stillasittande och stimulera till daglig fysisk aktivitet för förbättrad hälsa och livskvalitet.

Reviderat 150318 av arbetsterapeut Ulrika Edofsson och sjukgymnast Marie Kierkegaard, Sverige.
Granskat av fysioterapeut Bente Kristensen, Danmark och ergoterapeut Sissel Widerøe Bredesen, Norge.

Kapitelindelning enligt ICF, AT= arbetsterapeut, FT=fysioterapeut
Mätmetoder ska ses som exempel/förslag och kan variera mellan de Skandinaviska länderna

KARTLÄGGNING	BEDÖMNING, MÄTMETODER	INTERVENTION
Kroppsfunktioner		
Kap. 1. Psykiska funktioner (t.ex. dagtrötthet, sömn, minne, orienteringsförmåga, kognition)	Nedsättning/problem uppmärksammas i aktivitetskartläggning (AT, FT) Montreal Cognitive Assessment MoCA (14) (AT) Specifikt för barn: Katid (15), delar av HABBA (16), Rivermead Behavioural Memory Test (17) (AT)	Utprovning och anpassning av kognitivt stöd, t.ex. strukturschema, strukturbilder, aktivitetstavla, bildstöd, tidshjälpmedel, larm och prishanterare (AT)
Kap. 2 Smärta	Visuell analog skala (VAS), Borg CR10 skalan (18), Wong-Baker FACES Pain Rating Scale (19) (AT, FT)	Intervention anpassad efter orsak, kan t.ex. vara rörelse- och muskelträning (AT, FT) Utprovning av ortos, korsett (AT, FT) TENS (FT)
Kap. 4 Hjärt- och Andningsfunktioner	Kardiell anamnes, dvs. fråga om bröstsmärta, hjärtklappning, yrsel, svimning i samband med/utan samband med fysisk och/eller psykisk ansträngning (FT) Andningsanamnes/tecken på underventilering, dvs. fråga om andfåddhet, dagtidströtthet, nattliga uppvaknanden, morgonhuvudvärk, långvariga luftvägsinfektioner, svårigheter att ligga plant (FT) Bedömning av forcerad vitalkapacitet (FVC) i sittande och liggande (FT) Bedömning av hostförmåga med peak expiratory flow (PEF) mätare (FT)	Vid misstanke om kardiell påverkan utifrån t.ex. kardiell anamnes eller noterad oregelbunden puls, hänvisa till kardiolog för utredning Instruktion om djupandning, motståndsandning, sekretmobilisering och hoststöd/hjälp (FT) Utprovning av andningshjälpmedel t.ex. PEP-mask/BA-tub, ev. ventilator och Cough assist (FT) Råd/instruktion fysisk aktivitet (FT)
Kap 7 Neuromuskuloskeletal och rörelserelaterade funktioner (t.ex. muskelstyrka, ledrörlighet/rörelseomfång, myotoni)	Manuellt muskeltest (0-5 skalan) (20) (FT) Isometrisk muskelstyrka (handhållen dynamometer) (21, 22) Isometrisk hand- och fingergreppsstyrka med Grippit (22), Jamar E-link (23) och Pinch Gauge (24) (AT, FT) Muscle Impairment Rating Scale, MIRS (25) (FT)	Stimulering/instruktion och träning av motorisk funktion, rörlighet, muskulär uthållighet- och styrka(AT, FT) Utprovning och anpassning av ortopediska hjälpmedel, t.ex. handortos, ankel-fot ortos, nackkrage eller korsett (AT, FT)

Reviderat 150318 av arbetsterapeut Ulrika Edofsson och sjukgymnast Marie Kierkegaard, Sverige.
Granskat av fysioterapeut Bente Kristensen, Danmark och ergoterapeut Sissel Widerøe Bredesen, Norge.

KARTLÄGGNING	BEDÖMNING, MÄTMETODER	INTERVENTION
	Kontroll av fotfelställningar, rygg/scoliosutveckling (tips: fotografera) (FT) Ledrörlighet/rörelseomfång: kan utvärderas enligt Joint motion (26) (AT, FT)	Behandling av kontrakturer, t.ex. rörlighetsträning, stretchingprogram, nattskenor/ortoser (AT, FT)
Aktiviteter och Delaktighet		
Kap 1. Lärande och att tillämpa kunskap (t.ex. grundläggande lärande, problemlösning och beslutsfattande)	The Assessment of Motor and Process Skills (AMPS) (27, 28) (AT) Specifikt för barn: Skol AMPS (29) Perceive, Recall, Plan and Perform (PRPP) (30, 31)	Utprovning och anpassning av kognitivt stöd (AT)
Kap 2 Allmänna uppgifter och krav (t.ex. genomföra daglig rutin, hantera stress)	Specifikt för barn: Bedömning av anpassningar i skolmiljön (BAS) (32)	Utprovning och anpassning av kognitivt stöd (AT) Hjälp till att strukturera, organisera och hitta strategier för fungerande aktivitetsutförande, t.ex. vardagsrutiner utifrån dag/veckschema (AT)
Kap 3. Kommunikation (t.ex. genomföra samtal, använda olika kommunikationsmetoder och hjälpmedel)	Specifikt för barn: PEDI (33) (AT)	Utprovning och anpassning av kommunikationshjälpmedel inklusive styrsätt, i samarbete med logoped (AT)
Kap. 4 Förflyttning (t.ex. gå, springa, klättra, förflytta sig från en plats till en annan med eller utan hjälpmedel, lyfta/bära och hantera föremål) Balans	Specifikt för barn: PEDI (33), Movement ABC (34), Funktionskala enligt Hammersmith (35) (FT) Fråga om fall (fall anamnes) (36) (AT, FT) 10m gångtest (37), Sex minuters gångtest (38, 39) (FT) Step test (37) (40)(FT) Timed-Up and Go (TUG) (37, 41) Specifikt för barn: The Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, Second Edition (BOT2) (42) (AT) Nine-hole-peg test (43), Perdue pegboard (22) (AT)	Stimulering/instruktion och träning av motorisk funktion, rörlighet, muskulär uthållighet- och styrka, kondition och balans (AT, FT) Utprovning och anpassning av hjälpmedel, t.ex. ortoser och gång/förflyttningshjälpmedel (AT, FT) Anpassning av inne- och utemiljö, bostadsanpassning (AT) Ergonomisk rådgivning (AT, FT) Hjälp till att strukturera, organisera och hitta strategier för fungerande aktivitetsutförande, t.ex. utifrån "energibesparande" åtgärder/balans mellan aktivitet och vila (AT)
Kap. 5 Personlig vård (t.ex. tvätta och klä sig, äta, dricka,	Specifikt för barn: PEDI (33) (AT)	Hjälp till att strukturera, organisera och hitta strategier för fungerande aktivitetsutförande (AT)

Reviderat 150318 av arbetsterapeut Ulrika Edofsson och sjukgymnast Marie Kierkegaard, Sverige.
Granskat av fysioterapeut Bente Kristensen, Danmark och ergoterapeut Sissel Widerøe Bredesen, Norge.

KARTLÄGGNING	BEDÖMNING, MÄTMETODER	INTERVENTION
sköta sin egen hälsa)	ADL taxonomin barn/vuxenversion (44), (AT) The Assessment of Motor and Process Skills (AMPS) (27, 28) (AT)	Utprovning och anpassning av kompensatoriska hjälpmedel, t.ex. olika ADL-hjälpmedel (AT) Ge råd och stöd samt uppmuntra och motivera till att sköta egen hälsa, t.ex. kost, motion, rökning (AT, FT)
Kap. 6 Hemliv (t.ex. genomföra husliga och dagliga sysslor dvs. ta hand om sina ägodelar och rum, handla, hjälpa till/klara av att tillreda måltider).	ADL taxonomin barn/vuxenversion (44) (AT) AMPS (27, 28) (AT)	Hjälp till att strukturera, organisera och hitta strategier för fungerande aktivitetsutförande, t.ex. utifrån "energibesparande" åtgärder/balans mellan aktivitet och vila (AT) Utprovning och anpassning av kompensatoriska hjälpmedel (AT) Bostadsanpassning (AT)
Kap 7 Mellanmänskliga interaktioner och relationer (t.ex. skapa och behålla relationer)	Specifikt för barn: PEDI (33) (AT)	
Kap. 8 Viktiga livsområden (t.ex. utbildning, arbete och sysselsättning, använda pengar/sköta sin ekonomi)	Specifikt för barn: Bedömning av anpassningar i skolmiljön (BAS) (32)	Hjälp till att strukturera, organisera och hitta strategier för fungerande aktivitetsutförande, t.ex. utifrån ergonomi och "energibesparande" åtgärder/balans mellan aktivitet och vila (AT) Råd och stöd till förskola/skola/arbete, kunskap om diagnosspecifika problem/svårigheter (AT, FT) Utprovning och anpassning av kompensatoriska hjälpmedel (AT) Kognitivt stöd (AT)
Kap. 9 Samhällsgemenskap, socialt och medborgerligt liv (t.ex. engagera sig i det som händer i skolan/arbetet, fritidssysselsättning)	Specifikt för barn: PEDI (33) (AT)	Ge råd och stöd samt uppmuntra och motivera till delaktighet i t.ex. fritidssysselsättning (AT, FT)

Referenser

1. World Health Organization. International classification of functioning, disability and health: ICF. Geneva: WHO; 2001.
2. Socialstyrelsen. Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa: barn- och ungdomsversion (ICF-CY). Stockholm: Socialstyrelsen; 2010.
3. Håkansson C, Dahlin-Ivanoff S, Sonn U. Achieving balance in everyday life. *Journal of Occupational Science*. 2006;13(1):74-82.
4. Leufstadius C, Eklund M. Time use among individuals with persistent mental illness: identifying risk factors for imbalance in daily activities. *Scand J Occup Ther*. 2008;15(1):23-33.
5. Gianola S, Pecoraro V, Lambiase S, Gatti R, Banfi G, Moja L. Efficacy of muscle exercise in patients with muscular dystrophy: a systematic review showing a missed opportunity to improve outcomes. *PLoS One*. 2013;8(6):e65414.
6. Voet NB, van der Kooij EL, Riphagen, II, Lindeman E, van Engelen BG, Geurts A. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2013;7:CD003907.
7. Orngreen MC, Olsen DB, Vissing J. Aerobic training in patients with myotonic dystrophy type 1. *Ann Neurol*. 2005;57(5):754-7.
8. Tollbäck A, Eriksson S, Wredenberg A, Jenner G, Vargas R, Borg K, et al. Effects of high resistance training in patients with myotonic dystrophy. *Scand J Rehabil Med*. 1999;31(1):9-16.
9. Lindeman E, Leffers P, Spaans F, Drukker J, Reulen J, Kerckhoffs M, et al. Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehabil*. 1995;76(7):612-20.
10. Kierkegaard M, Harms-Ringdahl K, Edstrom L, Widen Holmqvist L, Tollback A. Feasibility and effects of a physical exercise programme in adults with myotonic dystrophy type 1: a randomized controlled pilot study. *J Rehabil Med*. 2011;43(8):695-702.
11. Aldehag A, Jonsson H, Lindblad J, Kottorp A, Ansved T, Kierkegaard M. Effects of hand-training in persons with myotonic dystrophy type 1 - a randomised controlled cross-over pilot study. *Disabil Rehabil*. 2013;35(21):1798-807.
12. Wennberg S, Gunnarsson L-G, Ahlström G. Using a novel exercise programme for patients with muscular dystrophy. Part I: a qualitative study. *Disabil Rehabil*. 2004;26(10):586-94.
13. Wennberg S, Gunnarsson L-G, Ahlström G. Using a novel exercise programme for patients with muscular dystrophy. Part II: a quantitative study. *Disabil Rehabil*. 2004;26(10):595-602.
14. Nasreddine ZS, Phillips NA, Bedirian V, Charbonneau S, Whitehead V, Collin I, et al. The Montreal Cognitive Assessment, MoCA: a brief screening tool for mild cognitive impairment. *J Am Geriatr Soc*. 2005;53(4):695-9.
15. Janeslätt G. Time for time : assessment of time processing ability and daily time management in children with and without disabilities. Stockholm: Karolinska Institutet; 2009.
16. Jacobsson H, Sundqvist-Möller A. HABBA, Handfunktionsbedömning på barn från 6 år 2006.
17. Wilson B, Cockburn J, Baddeley A, Hiorns R. The development and validation of a test battery for detecting and monitoring everyday memory problems. *J Clin Exp Neuropsychol*. 1989;11(6):855-70.
18. Borg G. Borg's perceived exertion and pain scales. *Human Kinetics*. 1998.
19. http://www.painknowledge.org/physiciantools/opioid_toolkit/components/Wong-Baker_Scale.pdf.
20. Medical Research Council. Aids to the investigation of peripheral nerve injuries. London: Her Majesty's Stationary Office; 1976.
21. Hebert LJ, Remec JF, Saulnier J, Vial C, Puymirat J. The use of muscle strength assessed with handheld dynamometers as a non-invasive biological marker in myotonic dystrophy type 1 patients: a multicenter study. *BMC Musculoskelet Disord*. 2010;11:72.

22. Aldehag AS, Jonsson H, Littorin S, Ansved T. Reliability of hand function testing instruments in patients with muscular dystrophies. *Int J Ther Rehabil.* 2008;15(5):211-8.
23. Allen D, Barnett F, Stapanian MA, Fitinghoff Hln. Reliability and validity of an electronic dynamometer for measuring grip strength... including commentary by Stapanian MA and Fitinghoff H. *Int J Ther Rehabil.* 2011;18(5):258-65.
24. Mathiowetz V, Kashman N, Volland G, Weber K, Dowe M, Rogers S. Grip and pinch strength: normative data for adults. *Arch Phys Med Rehabil.* 1985;66(2):69-74.
25. Mathieu J, Boivin H, Meunier D, Gaudreault M, Bégin P. Assessment of a disease-specific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy. *Neurology.* 2001;56(3):336-40.
26. American Academy of Orthopaedic Surgeons. Joint motion - method of measuring and recording. London: Churchill Livingstone; 1965.
27. Fisher AG. Assessment of motor and process skills. Vol. 1, Development, standardization, and administration manual 6th ed. Fort Collins, Colorado, USA: Three Star Press, Inc.; 2003.
28. Fisher AG. Assessment of motor and process skills. Vol. 2, User manual. 6th ed. Fort Collins, Colorado, USA: Three Star Press, Inc.; 2003.
29. Fisher AG, Bryze K, Hume V, Griswold LA. School AMPS: School version of the assessment of motor and process skills. 2nd ed. Fort Collins, CO: Three Star Press; 2005.
30. Nott MT, Chapparo C, Heard R. Reliability of the Perceive, Recall, Plan and Perform System of Task Analysis: a criterion-referenced assessment. *Aust Occup Ther J.* 2009;56(5):307-14.
31. Ranka J. Introduction to the PRPP system. In: Chapparo C, Ranka J, editors. *The PRPP Assessment: User's Training Manual – Research Edition.* Sydney: OP Network; 2010.
32. Hemmingsson H, Kottorp A, Bernspång B. Validity of the school setting interview: an assessment of the student-environment fit. *Scand J Occup Ther.* 2004;11(4):171-8.
33. Nordmark E, Orban K. PEDI Svenskt manualsupplement och tolkningsguide Stockholm: Hogrefe Psykologiförlaget AB; 1999.
34. Henderson SE, Sugden DA. Movement ABC, Rörelsetest för barn. Stockholm: Psykologiförlaget; 1996.
35. Scott O, Hyde S, Goddard C, Dubowitz V. Quantitation of muscle function in children: a prospective study in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve.* 1982;5(4):291-301.
36. Hammaren E, Kjellby-Wendt G, Kowalski J, Lindberg C. Factors of importance for dynamic balance impairment and frequency of falls in individuals with myotonic dystrophy type 1 - A cross-sectional study - Including reference values of Timed Up & Go, 10m walk and step test. *Neuromuscul Disord.* 2013.
37. Hammarén E, Ohlsson JA, Lindberg C, Kjellby-Wendt G. Reliability of static and dynamic balance tests in subjects with myotonic dystrophy type 1. *Adv Physiother.* 2012;14(2):48-54.
38. Kierkegaard M, Tollbäck A. Reliability and feasibility of the six minute walk test in subjects with myotonic dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2007;17(11-12):943-9.
39. ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *Am J Respir Crit Care Med.* 2002;166(1):111-7.
40. Hill K, Ellis P, Bernhardt J, Maggs P, Hull S. Balance and mobility outcome for stroke patients: a comprehensive audit. *Aust J Physiother.* 1997;43(3):173-80.
41. Podsiadlo D, Richardson S. The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons. *J Am Geriatr Soc.* 1991;39(2):142-8.
42. Deitz JC, Kartin D, Kopp K. Review of the Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, Second Edition (BOT-2). *Phys Occup Ther Pediatr.* 2007;27(4):87-102.
43. Mathiowetz V, Weber K, Kashman N, Volland G. Adult norms for the nine hole peg test of finger dexterity. *Occup Ther J Res.* 1985;5(1):24-38.
44. Törnquist K, Sonn U. ADL-Taxonomi. En bedömning av aktivitetsförmåga: Förbundet Sveriges Arbetsterapeuter; 2001.