

Behandling af Kongenit muskeldystrofi (CMD)

En familieguid

FORORD

Denne familieguid er en opsummering af det internationale konsensusprogram for Kongenit muskeldystrofi, som er blevet til med hjælp fra Cure CMD (curecmd.org), TREAT-NMD (treat-nmd.eu), AFM – Association Française contre les Myopathies (AFM-france.org) og Telethon Italy (telethon.it). Hoveddokumentet er publiceret 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. Udgivet online 15. nov. 2010. Artiklen findes også på andre sprog, som kan downloades gratis fra <http://www.curecmd.org/wp-content/uploads/cmdcare/cmd-guide.pdf>

Familieguiden er skrevet på baggrund af anbefalinger fra 82 internationale eksperter fordelt på syv medicinske specialer: patologi, neurologi, lunge- og intensivområdet, mave-tarm-/ernærings-/tale- og mundplejeområdet, ortopædi/fysio- og ergoterapi, hjerteområdet og rehabilitering. For at opnå konsensus har gruppen arbejdet med følgende strategier:

- omfattende gennemgang af litteraturen
- en internetbaseret spørgeskemaundersøgelse for eksperter om, hvordan de behandler CMD i deres praksis
- en internetbaseret spørgeskemaundersøgelse blandt familier om, hvad de finder vigtigt, og hvilke mangler der er i behandlingen af CMD
- en to-dages workshop om retningslinjer for behandling af CMD, afholdt i Bruxelles i november 2009

Definitioner og ord, som er understreget i teksten, er forklaret i ordlisten (Bilag C)

FORBEHOLD

Information og vejledning, der er trykt eller gjort tilgængelig i dette hæfte, kan ikke erstatte kontakt til og rådgivning fra en læge. Hæftets råd og vejledninger bør kun anvendes i samråd med lægen. I øvrigt bør man altid konsultere en læge i forbindelse med helbredsrelaterede spørgsmål, især hvis det drejer sig om symptomer, der nødvendiggør særlig diagnosticering eller behandling. Alle initiativer taget på baggrund af oplysningerne i dette hæfte sker på læserens eget ansvar.

Indholdsfortegnelse

INDLEDNING	4
Gennemgang af behandlingsmuligheder	6
Neurologisk behandling	9
Respiratorisk behandling	10
Ernæring, fødeindtagelse og mundpleje	15
Hjertebehandling	18
Ortopædi, fysioterapi og ergoterapi	20
Helhedsorienteret behandling	25
BILAG A	28
BILAG B	30
BILAG C	32
BILAG D	37



Sådan bruger du guiden

Guiden giver dig først og fremmest et overblik over de vigtigste former for behandling. Den er endvidere delt op på de forskellige kropsfunktioner, der kan blive berørt af CMD, fx hjerte og lunger samt andre problemer, der ofte ses ved denne diagnose. Visse typer CMD giver problemer, der ikke nødvendigvis ses ved andre typer CMD, og disse forskelle er beskrevet i guiden.

Behandlingen af CMD varetages af en række forskellige specialeområder: neuromuskulær, lunge/respiration, mave-tarm/ernæring/mund, kardiologi (hjerte), ortopædi/fysio- og ergoterapi samt psykologi og palliativ behandling.

Selv om disse specialer kan forekomme vidt forskellige, er det vigtigt at behandlingen varetages af et multidisciplinært team, og at familien inddrages i diskussioner og beslutninger.

Da en multidisciplinær indsats er idealet, anbefales det at blive henvist til et nationalt center for neuromuskulære sygdomme, som kan koordinere behandlingen.

Måske har du lyst til at læse hele guiden igennem med det samme og danne dig et overblik over, hvad CMD-diagnosen indebærer. Du kan også vælge at bruge guiden som opslagsbog, når du ønsker svar på forskellige spørgsmål.

Vi er klar over, at det kan være personen med CMD selv, der læser guiden, men for at gøre den lettere at læse har vi valgt at omtale den berørte person som "dit barn".

Det er vigtigt at huske, at personer med CMD ikke nødvendigvis har alle de symptomer eller behandlingsbehov, der er beskrevet i guiden. Selv om der kan være ligheder, er hver enkelt persons forløb med CMD forskelligt med forskellige behov på forskellige tidspunkter. Det betyder, at behandlingen bør tilpasses den enkelte, og at det kan være svært at møde en person, som har præcis de samme symptomer.

Definitioner på ord, der er understreget i teksten findes i ordlisten (Bilag C)



INDLEDNING

Hvad er Kongenit muskeldystrofi?

Dit barn har måske lige fået stillet diagnosen Kongenit muskeldystrofi (CMD), og du føler dig måske overvældet af den mængde information, du bliver præsenteret for. Det er vigtigt, at familier og personer, der får CMD, bliver orienteret om behandlingsmulighederne, så de kan forudse problemer og deltage i deres egen eller deres barns rehabilitering.

Formålet med guiden er, at forklare og informere om de symptomer, der kan opstå i forbindelse med CMD, og hvilke former for rehabilitering, der kan blive nødvendige nu og på længere sigt. Denne viden vil gøre det lettere at imødesee de behov, der er relateret til CMD.

De kongenitte muskeldystrofier er en gruppe sjældne, oftest arvelige sygdomme, hvis symptomer begynder inden for de to første leveår. Tidlige symptomer kan være slaphed (hypotoni), muskelstramninger (kontrakturer), vejrtrækningsproblemer og problemer med at spise. CMD hører til muskeldystrofierne, hvilket betyder, at det gen, der fører til CMD, også kan føre til en form for limb girdle muskeldystrofi eller senere debuterende typer af muskeldystrofi. Personer med samme undertype af CMD, kan opleve sygdommen forskelligt. De kan være stærkere eller svagere eller få symptomer tidligere eller senere end andre. Inden for denne gruppe af CMD-diagnoser findes der undertyper, hvis genmutation endnu ikke er fundet. Verden over forskes der i at finde alle de genmutationer, der forårsager CMD, og der gøres nye opdagelser hvert år.

Nogle af de kendte genmutationer får musklerne til at nedbrydes hurtigere, end de kan nå at reparere sig selv eller vokse, og det medfører muskelsvaghed. Et barn med CMD kan også have forskellige typer neurologiske eller fysiske problemer forårsaget af CMD. Nogle børn kan gå selvstændigt eller med støtte, andre børn lærer at gå, men bliver efterfølgende svagere og mister gangfunktionen. Andre igen kommer aldrig til at gå. Børn, som går eller først får symptomer sent i barndommen eller i voksenalderen kan have diagnosen limb girdle muskeldystrofi (LGMD). Alle undertyper af CMD findes i et spektrum, hvor CMD (tidlig debut, sværere symptomer) findes i den ene ende og LGMD (senere debut, mildere symptomer) i den anden ende. Kasse 1 viser alle de kendte undertyper af CMD. En fuld beskrivelse findes i bilag A.



Undertyper af CMD-LGMD (forkortelser med fed skrift og understregning er anvendt gennem hele guiden)

Collagen 6 relateret myopati (også kaldet **COL6-RM**)

- Ullrich kongenit muskeldystrofi (UCMD)
- Overlappende fænotype
- Bethlem myopati (senere debut)

Laminin α 2 relateret dystrofi (også kaldet **LAMA2-RD**, omfatter LAMA2-CMD, MDC1A, Merosin negativ CMD)

Status for gangfunktion i forhold til Laminin α 2-farvning af muskel- eller hudbiopsi

- komplet mangel – typisk ingen gangfunktion * (tidlig debut)
- delvis mangel – typisk opnås gangfunktion * (senere debut)

* bemærk, at der er undtagelser – LAMA2-CMD henviser til tidlig debut og ingen gangfunktion LAMA2-RD omfatter børn og voksne med sen debut og opnåelse af gangfunktion.

Alpha-dystroglycan-relateret dystrofi (også kendt som **α DG-RD**, dystroglycanopati, α dystroglycanopati)

- Walker-Warburg-syndrom
- Muskel-øje-hjerne/Fukuyama-lignende
- CMD, der involverer lillehjernen (abnormaliteter i lillehjernen omfatter fx cyster), cerebellar hypoplasi og dysplasi
- CMD med mental påvirkning (normal hjernestruktur ved scanning, evt. mindre ændringer i den hvide substans)
- CMD uden mental påvirkning; normal kognitiv udvikling
- Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) med mental påvirkning (senere debut af muskelsvaghed) og normal struktur af hjernen ved scanning
- LGMD uden mental påvirkning (senere debut af muskelsvaghed)

SEPN1-relateret myopati (også kendt som **SEPN1-RM**, rigid spine-muskeldystrofi, RSMD1)

Kan også diagnosticeres som Multi-minicore disease, desmin-relateret myopati med Mallory legemsinklusion og Kongenit fiber-type disproportion (alle er diagnoser, stillet på baggrund af muskelbiopsi, som ikke direkte er forenelige med en bestemt genetisk diagnose)

RYR1-relateret myopati (også kendt som **RYR1-RM**, herunder RYR1-CMD)

- Overlapper med RYR1-relateret myopati (RYR1-RM), Central Core og Centronuclear myopati

Ansers for CMD, hvis muskelbiopsien viser dystrofi uden typiske central cores

LMNA relateret dystrofi (også kendt som **LMNA-RD**, omfatter L-CMD, LMNA-CMD)

- Dropped head syndrome, dropfod, ingen gangfunktion
- Opnået gangfunktion, kan også betegnes som en tidlig Emery-Dreifuss muskeldystrofi.

Dette viser, at L-CMD hører under de LMNA-relaterede dystrofier, som omfatter Dropped head syndrome L-CMD, Ambulatory L-CMD og Emery-Dreifuss.

Uklassificeret CMD (ikke genetisk bekræftet)

Nogle får stillet diagnosen CMD klinisk, uden at den er genetisk bekræftet. Men selv om de kliniske fund og/eller muskelbiopsi er forenelige med CMD, kan den genetiske prøve godt være negativ, da alle generne for CMD endnu ikke er fundet. Vi anbefaler derfor, at de genetiske undersøgelser planlægges under vejledning af en CMD-ekspert.

Gennemgang af behandlingsmuligheder

Behandling ved diagnose, dagligdag og hospitalsindlæggelser

Velkoordineret, multidisciplinær behandling, gode relationer mellem behandler og patient og individuelle behandlingsplaner er vigtige faktorer gennem hele sygdommens vekslende forløb.

Dette kapitel er inddelt i tre vigtige emner omhandlende behandling ved diagnose, ambulante besøg og akut hospitalsindlæggelse (ved sygdom eller tilskadekomst).

Behandling ved diagnose

Når jeres barn får diagnosen CMD, skal der laves en plan for behandlingen og gives kontinuerlig støtte og information til jer som familie. **Ideelt set koordineres denne behandling af en neurolog eller en specialist i neuromuskulære sygdomme med specialviden om CMD**, der samarbejder med familien. Denne specialist skal hjælpe familien med at forudse mulige behandlingsproblemer, før de opstår, så barnet kan bevare sin funktion så længe som muligt. For at dette kan lykkes, skal både medicinske og psykosociale aspekter inddrages. Både **multisystemisk og multidisciplinær** kontrol er nødvendig for en effektiv behandlingsplan.

Så snart en klinisk CMD-diagnose foreligger, bør der arrangeres et møde med en specialist, selv om den specifikke genetiske CMD-type endnu ikke er kendt. Ved dette møde skal specialisten forklare om CMD-diagnosen, så både du og din familie kan forstå det, selv om I ikke har en medicinsk baggrund. Det kan være en god ide at skrive jeres spørgsmål ned og tage noter på mødet, fordi det ofte er vanskeligt at huske alt, hvad der bliver talt om på det indledende møde. Hvis det kan være en støtte for jer, er familie og venner velkomne til at deltage i mødet. Fra dette tidspunkt er det nødvendigt at aftale **regelmæssige besøg**. Kasse 2 viser en oversigt over emner, der bør drøftes på et indledende møde.

Kasse 2

Følgende fem hovedemner bør drøftes på det indledende møde:

Diagnose. Specialisten skal forklare, hvad man ved om årsagen til sygdommen, og hvordan den kan påvirke andre funktioner, som fx motorisk funktion, åndedræts- og hjertefunktion og kognitiv funktion (mentale evner).

Prognose. Sygdommens sværhedsgrad og forventet livslængde varierer meget ved CMD. For de fleste former for CMD er prognosen forbedret på grund af fremskridt i den medicinske teknologi.

Arvelighed og familieplanlægning. Selv om det ikke er det vigtigste punkt at tale om på diagnosetidspunktet, skal specialisten oplyse om risikoen for at få et nyt barn med samme sygdom. Hvis den præcise genetiske diagnose er kendt, kan denne risiko som regel beregnes, og hvis den ikke er kendt, kan risikoen nogenlunde anslås.

Behandlingsplan. Det er nødvendigt med en multidisciplinær indsats, som oftest omfatter en børneurolog, respirationslæge, hjertelæge, øjenlæge, fysioterapeut, ortopæd m.fl. (se Bilag B). Ideelt set bør man inddrage en specialist i palliativ behandling på et tidligt tidspunkt for at forbedre livskvaliteten. **Generelt vil behandlingsplanen være ens, hvad enten man har en specifik genetisk diagnose eller ej.**

Støtte fra det offentlige. Der findes en stor mængde oplysningsmateriale og information om patientforeninger og støttegrupper (både på internettet og fysiske grupper). Mange familier er glade for at have forbindelse til andre familier, som har samme sygdom. Muskelsvindfonden er patientforening for personer med CMD i Danmark.

Ambulatoriebesøg

Jeres barn bør gå til kontrol regelmæssigt – ca. hver 4. til 6. måned – på en børneneurologisk/neuromuskulær afdeling med erfaring i CMD, helst af et multidisciplinært team med specialister på mange forskellige områder (se Bilag B). Børn med CMD, som er yngre end 12 måneder, eller ældre børn med alvorlige eller tiltagende medicinske problemer (fx anfald, som ikke bedres af medicin, svær hypotoni, respirationsproblemer eller ernæringsproblemer) bør ses hyppigere.

Ved kontrollerne anbefales det, at jeres barn får følgende undersøgt: **Blodtryk, hjerte- og vejrtrækningsfrekvens, vægt og BMI (body mass index), højde, og – for spædbørn og småbørn – hovedomfang**. Andre tests kan være relevante, såsom måling af ledbevægelighed og muskelkraft, elektrokardiogram (EKG), lungefunktionsprøver (for eksempel forceret vitalkapacitet eller FVC) og måling af ilt i blodet (puls~~oxi~~metri).

Andre vigtige ting, som kan undersøges ved disse besøg kunne omfatte:

- **Udvikling.** Børn, som risikerer forsinket udvikling eller indlæringsvanskeligheder, kan få brug for tidlig **fysioterapi, ergoterapi og taleterapi**. Forsinket udvikling kan omfatte forsinket **motorik** (fysiske bevægelser som at sidde, gå, holde en flaske) eller **forsinket kognitiv udvikling** (sprog-, tale- og indlæringsproblemer).
- **Lunger.** Det er vigtigt at **forebygge af svære lungeinfektioner** (fx med vacciner eller tidlig behandling med antibiotika). Svag hostekraft, kortåndethed, søvnforstyrrelser, morgenhovedpine, manglende vægtøgning og især gentagne infektioner er **symptomer**, som skal diskuteres med kontrollerende læge eller en respirationslæge (se afsnit om respirationsbehandling).
- **Hjerte.** Hvis jeres barn har en CMD-type, som er kendt for at påvirke hjertet (fx **LMNA-RD**, **α DG-RD**, **LAMA2-RD**), eller hvis CMD-undertype er ukendt, bør der foretages en hjerteudredning, som inkluderer **EKG** og ultralyd af hjertet (ekkokardiografi). **Holter**monitorering og/eller anfaldsmonitorering er nødvendig ved **LMNA-RD**. Hjerteudredning er nødvendig ved enhver CMD-diagnose med symptomer på abnorm hjerterytme (arytmi) eller forstørret hjerte (kardiomyopati). Afhængig af CMD-undertype anbefales hyppigere kontrol (se afsnit om hjertebehandling).
- **Øjne.** Hvis jeres barn har en CMD uden undertype eller en CMD-undertype, der kendetegnes ved øjenproblemer (som α DG), er det vigtigt tidligt at blive undersøgt af en øjenlæge med henblik på nærmere diagnose eller for at holde øje med problemer som grå stær, nærsynethed, nethindeløsning og grøn stær.
- **Ernæring og vækst.** Børn med CMD kan ikke forventes at følge typiske vækstkurver. Men hvis jeres barn **ikke tager på i vægt, taber i vægt, tager meget på eller har synkebesvær, sure opstød, tarmdysmotilitet, forstoppelse, eller munddeformitet**, skal han eller hun henvises til diætist og/eller gastroenterolog (se afsnit om gastrointestinal behandling.) Det er vigtigt, at barnet får kalk og D-vitamin for at opnå den højst mulige knogletæthed.
- **Knoglerne.** Hvis jeres barn udvikler **kontrakturer eller skoliose**, skal det tidligt henvises til børneortopæd eller rygkirurg (se afsnit om Ortopædi og Rehabilitering).
- **Mobilitet.** Jeres barns fysioterapeut bør fokusere på **vedligeholdelse af funktion og mobilitet**. Dette omfatter forebyggelse og behandling af ledkontrakturer og rygdeformitet samt aktiviteter, der forbedrer vejrtrækningen. Det er også vigtigt, at jeres barn udstyres med **den rigtige type hjælpemidler, kørestol og siddestøtte**.
- **Følelser og adfærd.** Hvis I er bekymrede over jeres barns humør, adfærd, eller andre psykiske problemer, bør der tilbydes støtte og henvisning til psykolog/psykiater (se afsnit om palliativ behandling).

- **Psykosocialt.** I og jeres familie kan få brug for hjælp til nogle af de problemer, der kan opstå i dagligdagen som følge af CMD (fx **forskellige former for praktisk hjælp og tilgængelighed i skolen**). Der bør derfor etableres kontakt til et handicapteam på hospitalet eller i kommunen.

Hospitalsbehandling

Hvis jeres barn får brug for en akut hospitalsindlæggelse (se tabel 1) er det vigtigt at børneneurologen eller neurologen er med til at koordinere den medicinske behandling, men denne rolle kan også varetages af respirationscentret.

TABEL 1.

Symptomer ved forskellige undertyper af CMD, som kan føre til akut indlæggelse.

Symptomer som kræver indlæggelse	Undergrupper som kan have problemer i spædbarnsalderen (Tidlig)	Undergrupper med problemer i barndom til ungdom
Vejrtrækningsproblemer som kræver vejtrækningsstøtte	<i>αDG-RD</i> <i>LAMA2-RD</i>	<i>COL6-RM</i> <i>SEPN1-RM</i>
Hjertesvigt eller arytmier som kræver medicinering		<i>αDG-RD (Fukutin, FKR, POMT1)*</i> <i>LAMA2-RD</i> <i>LMNA-RD</i>
Ernæringsproblemer som kræver sonde	<i>LAMA2-CMD**</i> <i>RYR1-RM</i> <i>αDG-RD</i>	<i>COL6-RM</i>
Anfald som kræver medicinering	<i>αDG-RD</i> (inklusive Fukuyama, WWS, MEB)	<i>LAMA2-RD</i>
Malign hypertermi (overophedning)	<i>SEPN1-RM</i> <i>RYR1-RM</i>	<i>SEPN1-RM</i> <i>RYR1-RM</i>

Forkortelser: α DG-RD, alfa-dystroglykanopati; FKR, fukutin-relateret protein CMD; LAMA2-RD, merosin-negativ CMD; MEB, muscle-eye-brain disease; POMT1, protein O-mannosyltransferase 1; SEPN1-RM, rigid spine muskeldystrofi; WWS, Walker-Warburg-syndrom; LMNA-RD, lamin A/C CMD.

*Fukutin, FKR, og POMT1 er gener, som kan føre til en α DG-RD. De to første forbindes i højere grad med hjertefejl, selv om det også kan forekomme ved den tredje. Hvis man har en α DG-RD forårsaget af et af disse tre gener, bør man gå til hyppigere hjertekontrol.

**LAMA2-CMD refererer til den form for LAMA2-RD (Merosin-negativ), som debuterer ved fødslen, og hvor gangfunktion ikke opnås, hvorimod LAMA2-RD både omfatter en mildere form, hvor der ses gangfunktion, og en tidligt debuterende form, hvor gangfunktion ikke opnås.

Almindelige grunde til akut indlæggelse omfatter:

- luftvejsinfektioner eller respirationssvigt
- anfald
- dårlig trivsel (ringe vægtøgning eller overdrevent vægttab).

Hvis jeres barn har brug for planlagt indlæggelse på grund af operation, eller en procedure, som kræver bedøvelse, skal jeres barns læge først tale med jer om mulige risici og derefter koordinere behandlingen af jeres barn under og efter operation.

Neurologisk behandling

Anfald og kognitive problemer

Forskellige neurologiske symptomer er relateret til kendte undertyper af CMD. Den mest almindelige er strukturelle abnormiteter i hjernen og anfald.

Hjernemisdannelse

To CMD-grupper forbindes oftest med misdannelser af hjernen, nemlig **LAMA2-RD** og **α DG-RD**. For at vurdere om der er misdannelser, foretages en MR-scanning af hjernen.

Børn med **α DG-RD**, hvis hjerne ser normal ud på MR-scanningen, kan godt alligevel have indlæringsvanskeligheder eller andre kognitive problemer. Desuden kan man på MR-scanninger af børn med α DG-RD finde misdannelser af hjernen, det varierer fra normale til meget svære.

Den mest almindelige hjernemisdannelse ved **LAMA2-RD** er en forandring i den hvide substans, som ikke er forbundet med kognitive problemer. Forandringer i den hvide substans er sædvanligvis stabile og kræver ikke gentagne MR-scanninger.

Funktionelle hjernefejl, som forbindes med CMD, kan forårsage en række problemer, herunder kognitive problemer, adfærds-, sprog- og indlæringsproblemer, følelsesmæssige problemer, forsinket motorik, anfald og synsproblemer.

Hvis der er mistanke om, at jeres barn har en funktionel hjernefejl, fx kognitive problemer, bør der foretages en neuropsykologisk test og tilbydes specialundervisning eller taleundervisning. Det er vigtigt for ikke-talende børn og børn med begrænset sprog, at der sættes tidligt ind med en behandlingsplan og formidles kontakt til en talepædagog.

Anfald

Anfald ses hyppigt ved CMD, især hos børn med kendt hjernemisdannelse. Anfaldene kan vise sig som absencer (fjernhed), atypiske absencer (længerevarende fjernhed) eller krampeanfald. Anfald kan debutere fra fødslen til ungdomsårene. Hvis man er disponeret for anfald, kan disse fremprovokeres af feber og sygdom. Anfald kan også komme, uden at noget tilsyneladende provokerer dem. Hvis I er bekymrede over aktivitet eller adfærd, som I tror kunne være anfald, bør I tale med barnets læge.

For at afgøre om barnet har anfald, kan børneneurologen foretage en specialudredning, som skal indeholde en nøjagtig beskrivelse af, hvad der gav anledning til mistanken, eller en beskrivelse af anfaldene, en udførlig neurologisk vurdering og mindst en rutinemæssig EEG-undersøgelse. Afhængigt af dette, kan yderligere eller længere EEG-undersøgelser foretages. MR-scanning af hjernen eller fornyet MR-scanning kan komme på tale. Definitionen af epilepsi er to eller flere uprovokerede anfald (dvs. anfald som ikke skyldes feber eller sygdom). Hvis jeres barn får diagnosen epilepsi, vil neurologen sandsynligvis anbefale medicinsk behandling for at reducere anfaldenes hyppighed og sværhedsgrad.

Anfald hos børn med **LAMA2-RD** kan ofte med succes behandles med et særligt krampestillende præparat, **Valproat**, men andre præparater bruges også med god virkning. Undertiden kan anfald være vanskelige at kontrollere, fx hos børn med **α DG-RD**. Dette kan skyldes strukturelle forandringer i hjernen. Der findes mange forskellige typer krampestillende medicin, så hvis jeres barn ikke reagerer på en type medicin, kan neurologen anbefale andre præparater.

Respiratorisk behandling

Hjælp til vejtrækning

Lungernes og vejtrækningens (respirationens) primære formål er at bringe ilt (O₂) til blodet, som cirkulerer i kroppen, og udskille kuldioxid (CO₂) fra kroppen. Denne proces, hvor O₂ og CO₂ byttes ud, kaldes også gasudveksling. Den finder sted hos alle mennesker og er afgørende for jeres barns helbred.

Behovet for respirationshjælp kan variere betydeligt mellem og inden for hver CMD-undergruppe. Børn med alle typer CMD har øget risiko for at udvikle lungeproblemer på grund af svage vejtrækningsmuskler. Alderen, hvor vejtrækningsproblemer kan opstå, kan ligesom sværhedsgraden variere fra person til person. Typisk ser man vejtrækningsproblemer begynde mellem 8- og 15-års alderen. Yngre børn med CMD viser måske ikke typiske symptomer, og det er derfor vigtigt, at forældre og behandlere er opmærksomme på tidlige vejtrækningsproblemer. Det anbefales, at barnet, så snart det har fået diagnosen, **bliver undersøgt af en respirationslæge**, som kan fortælle jer, hvilke tidlige tegn på vejtrækningsproblemer, I skal være opmærksomme på, og sammen med jer arbejde hen imod den mest hensigtsmæssige behandling.

Tegn og symptomer

Det er vigtigt at være på forkant med jeres barns vejtrækningsproblemer for at sikre, at barnet bevarer den bedst mulige funktion over tid. Ud over den regelmæssige kontrol og behandling er det yderst vigtig, at forældre og behandlere er opmærksomme på tidlige tegn og symptomer.

Sådanne tegn og symptomer kan være svage og ændre sig med tiden. Hvis I er bekymrede for barnets vejtrækning, bør I kontakte respirationscentret. Hvis situationen er kritisk, så få barnet undersøgt på skadestuen. Vær på udkig efter følgende tegn og symptomer:

- Svag gråd (hos spædbørn)
- Nedsat hostekraft (problemer med at host slim op)
- Gentagne lungeinfektioner, uregelmæssig vejtrækning eller generel irritabilitet
- Får mad eller spyt gal i halsen
- Vægttab eller ringe vægtøgning (ofte omtalt som dårlig trivsel)

Yderlige symptomer kan være forbundet med problemer med at trække vejret om natten. Åndedrætsproblemer kan starte om natten, fordi det er det tidspunkt, hvor alle mennesker trækker vejret mere overfladisk. Disse tegn kan være:

- Afbrudt søvn eller øget behov for at vende sig
- Vågne om morgenen og føle sig træt eller i dårligt humør, selv om han eller hun har sovet et tilstrækkeligt antal timer
- Hurtig vejtrækningsfrekvens eller følelse af åndeløshed
- Morgenhovedpine, kvalme
- Dårlig koncentration om dagen
- Frygt for at lægge sig til at sove og mareridt

Skæv ryg (skoliose) og deformitet af brystkassen kan også opstå, dels på grund af svage brystmuskler og svagt mellemgulv, som yderligere kan svække barnets åndedræt. Se afsnit om ortopædi, fysioterapi og ergoterapi.

Barnets mellemgulvsmuskel kan være svag, uden at det i øvrigt har tydelige symptomer. Dette ses ved flere CMD-undertyper. Vejrtrækningsproblemer kan begynde, mens jeres barn stadig kan gå (se tabel 2), selv om vejrtrækningsproblemer ved de fleste andre muskeldystrofier først begynder, når barnet mister sin gangfunktion. Netop derfor er det vigtigt, at jeres barn undersøges af en respirationslæge, før symptomerne kan ses.

TABEL 2

Start på typiske åndedrætsproblemer ved kendte CMD-undertyper

CMD-undertype	Start på vejrtrækningsproblemer
COL6-RM	• Tidlig start på natlige vejrtrækningsproblemer med svagt mellemgulv • Vejrtrækningsstøtte nødvendig omkring 11-årsalderen
SEPN1-RM	• Tidlig start på natlige vejrtrækningsproblemer; kan begynde før gangfunktionen ophører • Vejrtrækningsstøtte nødvendig omkring 10-årsalderen
LAMA2-RD	• Sammenhæng mellem nedgang i motorisk funktion og vejrtrækningsfunktion • Vejrtrækningsstøtte nødvendig omkring 11-årsalderen
α DG-RD med kognitive problemer (WWS, MEB, Fukuyama)	• Svær <u>progression</u> af muskelsvaghed og vejrtrækningsproblemer • Hos børn med meget svage muskler kan behandling kan begynde ved fødslen eller i løbet af det første årti
α DG-RD uden kognitive problemer og LGMD-former	• Sammenhæng mellem nedgang i motorisk funktion og vejrtrækningsproblemer Behandling begynder, når gangfunktionen ophører

Forkortelser: CMD: Kongenit muskeldystrofi; FKRP:fukutin-relateret protein; LAMA2: laminin A₂; LGMD, limb-girdle muskeldystrofi; MEB: muscle-eye-brain disease; SEPN1: selenoprotein; WWS: Walker-Warburg syndrom.

Typer af lungefunktionstests

- Lungefunktionsundersøgelse/spirometri bruges til at måle vejrtrækningsfunktionen og bør udføres mindst en gang årligt, senest fra 6-årsalderen. Målingerne kan udføres ved de regelmæssige lungekontroller eller efter særlig aftale og kan omfatte måling af forceret vitalkapacitet (FVC) og peak flow. Målingerne udføres ved at lade barnet puste i et rør eller i maske og kaldes også lungefunktionsmålinger.
- Natlig oximetri måler smertefrit iltmætningen i blodet med en sensor, som typisk sidder på en finger eller tå. Sommetider ser denne sensor ud som et plaster eller fastgøres til fingeren eller tåen med et stykke tape.

- Polysomnografi, eller søvnstudie, er en test, som udføres på et søvnlaboratorium og derfor kræver en overnatning. Testen ordineres af barnets kontrollerende læge eller respirationscentret, evt. en gang årligt. Ved testen observeres vejrtrækningen under søvn, og man har derfor mulighed for at finde ud af, om barnet lider af søvnapnø og hvor alvorlig, den er. Søvnstudier kan også bruges til at evaluere brugen af BiPAP og give oplysninger om eventuelle justeringer.
- Blodgasser måles på en blodprøve. Man kan måle, hvor meget O₂ og CO₂, der findes i blodet, hvis barnet har nyopståede eller svære vejrtrækningsproblemer.
- Slut-tidal CO₂: Måleudstyr til at måle CO₂, når en person puster ud. Kan hjælpe respirationslægen med at forstå, hvor godt en person med vejrtrækningsstøtte (BiPAP eller respirator) trækker vejret, og om justering af apparatets indstillinger er nødvendig. Lægen kan også bruge dette udstyr til at måle CO₂-niveauet hos børn, der netop er begyndt at få problemer med vejrtrækningen, men endnu ikke bruger vejrtrækningsstøtte.
- En undersøgelse af tale- og synkefunktion kan være nødvendig, hvis der er symptomer, der tyder på fejlsynkning, såsom hoste, noget i "den gale hals", synkebesvær, besværet fødeindtagelse, eller dårlig trivsel.

Forebyggende respirationsbehandling

Vaccine mod pneumococcer og årlig influenzavaccine anbefales til alle med CMD – børn som voksne. **Synagis-vaccine** anbefales til børn under to år for at undgå respiratorisk syncytial virus (RSV).

Jeres barn kan have gavn af følgende metoder, som forbedrer dets evne til at komme af med sekreter, hoste effektivt og hjælpe med at holde luftveje og lunger åbne:

- Hostestøtte ved brug af **hostemaskine (Cough Assist)**, som hjælper med at fjerne slim fra de nedre luftveje.
- **Frøanding**, som jeres barns respirationslæge kan demonstrere, kan hjælpe med at reducere kronisk sammenfald af dele af lungerne (atelektase).

Jeres barn kan have **vejrtrækningsproblemer, der ikke skyldes CMD**. Selv om astma ikke er et symptom af CMD, skal den behandles med luftvejsudvidende medicin og steroidpræparater efter behov. Behandling af astma hos børn med CMD adskiller sig ikke fra almindelige astma-behandling.

Behandlingstiltag

Svær skoliose gør det vanskeligere for lungerne at folde sig helt ud og hindrer, at man kan "trække vejret dybt". Jeres barn kan få brug for et **korset** for at forhale skoliosens udvikling og give en bedre stilling under daglige aktiviteter. Når der bruges korset, er det vigtigt at se på, hvilken effekt det har, ikke bare på skoliosen, men også på vejrtrækningen. Det er vigtigt at kontrollere, at korsettet ikke har en negativ virkning på vejrtrækningen. Barnets ortopæd og respirationslæge skal samarbejde for at sikre, at korsettet giver tilstrækkelig støtte, men ikke forværrer vejrtrækningen.

For at afhjælpe vejrtrækningsproblemer kan barnets læge anbefale brug af **støttende vejrtrækningsudstyr**. **Noninvasiv ventilation** anbefales oftest, når der er tegn på hypoventilation (svag vejrtrækning) eller ved alle symptomer eller tegn på vejrtrækningsproblemer. Noninvasiv ventilationsteknik kan udgøres af en maske eller andet udstyr, som let kan fjernes.

Bi-PAP (bilevel positive airway pressure) er en almindelig anvendt noninvasiv respirator, som i starten anvendes om natten. Den består af en lille maskine, som pumper luft gennem en slange, der er forbundet til et mellemstykke eller en maske, som dækker barnets næse eller mund. Luft under tryk, som understøtter barnets vejtrækning, hjælper med at fjerne CO₂, når det puster ud. Der findes forskellige masker afhængigt af barnets alder, hud, ansigtsform og tolerance af masken.

Når Jeres barn begynder at bruge noninvasiv ventilation, skal det indlægges til **natlig monitorering (søvnstudie) mindst en gang årligt** for at justere apparatets indstillinger og tilpasse masken.

Man bør være særlig opmærksom på små børn, der bruger vejtrækningsstøtte i længere tid, da de har risiko for at udvikle deformitet af ansigtet. Brug af individuelt tilpassede masker eller skift mellem næsemaske og fuld ansigtsmaske kan hjælpe med at forebygge denne komplikation. Pibeventilation via mundstykke kan også anbefales til personer, der har brug for vejtrækningsstøtte om dagen.

Sommetider er det nødvendigt at give længerevarende mekanisk vejtrækningsstøtte gennem en kirurgisk anlagt slange i halsen, en såkaldt **trakeostomi**. Denne form for respirator anbefales ved **kronisk fejlsynkning med gentagne lungebetændelser, eller hvis personen ikke er i stand til at rense luftvejene for sekret** trods brug af hostemaskine. Nogle foretrækker respirator, hvis noninvasiv vejtrækningsstøtte er nødvendig det meste af dagen og natten.

Behandling af akut luftvejsinfektion

Luftvejsinfektioner (forkølelse og pneumoni) er de hyppigste årsager til hospitalsindlæggelser og livstruende situationer hos mennesker med CMD. Hvis man har mistanke om akut luftvejsinfektion, er det vigtigt at få barnet undersøgt. Det er vigtigt at oplyse lægen om, hvilken type CMD barnet har, og hvad man ved om sygdomsforløbet.

Tegn på akut luftvejsinfektion kan være svage, men kan omfatte:

- bleghed
- øget søvnbehov
- nedsat appetit
- usædvanlig bevægelse af bryst og mave
- hurtig hjerte- eller vejtrækningsrytme
- svag hoste
- øget træthed

Hvert af disse tegn bør undersøges omhyggeligt, men hvis **iltmætningen desuden er mindre end 94 % eller er mindre end den grundværdi (baseline) barnet har fået målt**, skal barnet straks ses af lægen eller på skadestuen.

For at vurdere sværhedsgraden af barnets sygdom vil lægen **undersøge barnet og lytte på dets bryst**. Man kan også stille diagnosen ved at:

- vurdere, **hvor effektivt barnet hoster**
- **måle mætningen af ilt i blodet og evt. også CO₂**, for at vurdere om der er vejtrækningsproblemer
- **røntgenfotografere lungerne** for at undersøge for lungebetændelse og sammenfald af lungeområder (det kan være nødvendigt at sammenligne med tidligere røntgenbilleder).

- **dyrke slimprøve**, hvis jeres barn kan hoste slim op, for at finde ud af, hvilken bakterie, der er årsag til lungebetændelsen.

En akut luftvejsinfektion skal behandles, for at sikre at vejtrækningen forbliver stabil.

Antibiotika bør anvendes ved de fleste luftvejsinfektioner for at behandle en mulig bakteriel lungebetændelse, og i tilfælde af lungebetændelse bør vejtrækningen løbende kontrolleres. Hvis barnets iltmætning er lav, skal det have ilt (enten gennem næsesonde eller maske). Det bør dog bemærkes, at hvis der opstår tegn på ophobning af CO₂ i blodet, er det mere hensigtsmæssigt at bruge maskerespirator end ilt alene.

Hvis der er tegn på dårlig vejtrækning, og barnet endnu ikke bruger maskerespirator, bør dette iværksættes. Hvis barnet allerede bruger respirator, kan det være nødvendigt at justere indstillingen eller lade barnet bruge respiratoren oftere for at **stabilisere vejtrækningsfunktionen**. Ved mere alvorlig sygdom kan det blive nødvendigt at give ilt gennem en slange i halsen (invasiv ventilation), hvis noninvasiv ventilation ikke hjælper, hvis barnet ikke kan komme af med sekret, eller hvis barnet mister evnen til at beskytte sine luftveje, hvilket giver øget risiko for fejlsynkning.

Det er nødvendigt at intensivere den behandling, der løser barnets sekret. Dette kan gøres ved hjælp af mekanisk hostestøtte eller manuel hostestøtte. Luftvejsudvidende præparater kan også anvendes. En respirator hjælper kun med gasudvekslingsprocessen, så derfor er de førnævnte metoder til at **rense luftvejene** nødvendige, for at barnet kan blive raskt, og der bør fortsættes med disse, selv om patienten bruger respirator.

VIGTIGTE AT HUSKE

1. Opbevar en generel skriftlig beskrivelse af barnets CMD-undertype, hvis den kendes, og en kopi af seneste lungefunktionstest (forceret vitalkapacitet), og vis denne til lægen i en akut situation.
2. Jeres barns lungefunktion skal altid undersøges før en operation.
3. Infektion i de nedre luftveje bør behandles intensivt for at bevare et stabilt niveau af ilt og CO₂. Oftest anvendes antibiotika til at behandle infektionen. Hvis barnet har svage brystmuskler, er ekstra hjælp med hostemaskine vigtig.
4. Symptomer på dårlig vejtrækningsfunktion omfatter bleghed, søvnighed, nedsat appetit eller vægttab, unormalt vejtrækningsmønster, svag hoste, gentagne lungeinfektioner/lungebetændelser, øget træthed, nedsat koncentrationsevne og morgenhovedpine. I begyndelsen kan symptomerne være svage.

Ernæring, fødeindtagelse og mundpleje

Børn med CMD har ofte problemer med deres ernæring. Andre hyppige problemer kan være gastroøsofageal reflux, fejlsynkning, forstoppelse, talevanskeligheder, dårlig knogletilstand og problemer med tand- og mundhygiejne. Behandling af disse tilstande bør gives høj prioritet og udføres bedst af et **multidisciplinært team**, hvor i der indgår en specialist, som kan vurdere barnets spise- og synkefunktion, en diætist/ernæringsekspert og en læge med ekspertise i mave-tarmsygdomme.

Symptomer på problemer med fødeindtagelse og ernæring

Det er et kendt problem for personer med CMD, at de har vanskeligt ved at tage på i vægt eller har dårlig trivsel. For andre med CMD kan vægtøgning være et problem, særlig i forbindelse med, at de mister gangfunktionen. Andre symptomer, der kan være tegn på, at der er problemer med barnets ernæring:

- hyppige lungeinfektioner
- smerte i bryst/øvre abdomen, opkastning
- besvær med at tygge, noget galt i halsen eller hoste
- dårlig mundmotorik og overdreven savlen
- forstoppelse eller diarré
- vanskelighed ved at spise selvstændigt, selv om man er gammel nok
- længden på måltider: måltider der varer mere end 30 minutter anses for forlængede
- øget stress i familien eller nedsat glæde ved måltider for både barnet og omsorgsgivere.

Kontrol

Ved hvert aftalt besøg bør barnets vækst observeres ved at måle vægt og højde.

Børn med CMD har ofte vækstkurver under det forventede for alderen. Dette er acceptabelt, hvis barnet er ved **godt helbred** og ikke viser tegn på træthed, gentagne infektioner eller hjerte- og respiratoriske problemer. Det er vigtigt at få en nøjagtig vægt, når barnet undersøges, og at føre barnets vægtskurve nøje, for at sikre at der sker en fortsat vægtøgning på dets egen væktskurve.

Hvis barnet ikke vokser nok, eller der er problemer med helbredet, anbefales det, at barnet undersøges nærmere, fx en undersøgelse af mund og ansigt, observation og vurdering af evnen til at indtage mad og synke det samt kontrol af siddestilling og lejrning.

En videofluoroskopi (røntgenoptagelse af synkefunktionen) eller endoskopi (kikkertundersøgelse) kan hjælpe med at diagnosticere barnets synkeproblemer, som kan øge risikoen for fejlsynkning.

Ved undersøgelsen bør man også kigge på svag halsmuskulatur, kæbe- og halskontrakturer, svag eller hvælvet gane, tungebevægelser, tætsiddende tænder, skoliose, svag eller ineffektiv hoste, respiratorisk udtrætning, dårlig vejrtrækning om natten, manglende appetit, gastroøsofageal reflux og dysmotilitet.

Behandling

Det er vigtigt, at barnet får en **ernæringsrigtig kost** allerede fra diagnosetidspunktet. En ernæringsekspert kan hjælpe med at tilrettelægge **sunde spisevaner** for barnet og derved forebygge underernæring eller overvægt og samtidig sikre den bedst mulige knoglesundhed.

Hvis jeres barn svært ved at spise, kan følgende forsøges:

- ændre den måde barnet sidder på under måltider
- tilpasse bestik og andre hjælpemidler, så barnet kan spise selv
- lære at bruge sikre synketekniker
- ændre madens konsistens (for eksempel gøre flydende kost tykkere eller skære maden i meget små bider)
- spise flere måltider og vælge mad med flere kalorier, hvis barnet er undervægtigt (give flere, mindre måltider og regelmæssige mellemmåltider op til hver anden time gennem hele dagen)
- anvende sansetræning og oralmotorisk træning for at forbedre bevægelse af kæbe, tunge hoved og hals
- henvisning til diætist, som kan hjælpe med mad- og kalorieforbrug, anbefale supplerende kaloriedrikke ved undervægt eller kaloriereduktion ved overvægt

Hvis det fortsat er svært at øge vægten, eller hvis man er bekymret for, om barnets ernæringstilstand påvirker evnen til at bekæmpe gentagne luftvejsinfektioner, må man overveje at få barnet **henvist til en mave-tarmkirurg** med henblik på anlæggelse af mavesonde.

- **Til korttidsbrug**, fx før og efter operation eller under akut sygdom kan en næsesonde anvendes.
- **Til langtidsbrug**, kan en kirurgisk anlagt mavesonde blive nødvendig. Hvis barnet har mange sure opstød (reflaks), anbefales en Nissen fundoplication. Denne kan udføres samtidig med sondeanlæggelsen.
- Hvor ofte og hvor meget ernæring barnet behøver at få gennem sonden, skal aftales med lægen og en diætist, for at sikre at barnet får dækket sit væske- og ernæringsbehov.

Så længe det er sikkert for barnet at synke, kan et barn, der har mavesonde, stadig spise almindeligt gennem munden. Sonden sikrer, at barnet får den nødvendige næring, så måltiderne bliver en god oplevelse for hele familien.

Bevægelse i mave-tarmsystemet

Børn med CMD har ofte sure opstød eller forstoppelse.

Symptomer på **gastrooesofageal reflaks** kan omfatte smerter i brystet/øverste del af maven, opkastning, fejlsynkning og gentagne lungeinfektioner. Medicinsk behandling af sure opstød omfatter brug af forskellige typer medicin og syredæmpende præparater samt ændring af diæt og spisestillinger.

Forstoppelse (obstipation) skyldes mange faktorer og kan bedres ved at ændre madens konsistens og fiberindhold, øge væskeindtaget, ændre spisestilling og bevægelser samt bruge afføringsmidler efter læges anvisning. Børn med CMD har ofte svært ved at komme af med afføringen og kan have brug for at sidde på toilet i længere tid.

Tale

Børn med CMD kan have talevanskeligheder, som kan skyldes svag ansigtsmuskulatur, kæbekontrakturer, svag vejtrækning, svag eller højt hvælvet gane, problemer med at holde munden lukket og hjernepåvirkning.

Oralmotorisk træning og øvelser kan hjælpe med at bevare bevægelser i kæbe og mund. En talepædagog kan hjælpe barnet med at blive bedre til at kommunikere. Nogle børn har glæde af kommunikationsudstyr, hvis de har vanskeligt ved at udtale ord eller at tale højt nok til at andre kan høre dem, eller hvis de er døve eller tunghøre.

Mund- og tandpleje

Sunde tænder har betydning for den almene sundhedstilstand, ernæring og tale. Nogle af de almindeligt forekomne problemer ved CMD og deres følgevirkninger fremgår af Tabel 3.

TABEL 3.

Mund- og tandproblemer ved CMD

Problem	Påvirkning af helbredet
<u>Gastrooesofageal reflux</u>	Beskadigelse af tandemalje og smeter
Mundbakterier	Udvikling af lungebetændelse (pneumoni)
Vejrtrækning gennem munden	Tør mund og øget risiko for infektion
Tætstillede tænder	Besvær med tandbørstning, hyppige huller, vanskeligt ved at tygge
Spiser ikke gennem munden	<u>Gingival hyperplasi</u>

Vurdering og behandling

Jeres barn skal henvises til børnetandlæge før 2-årsalderen eller på diagnosetidspunktet. Ved disse besøg bør der tages særlig hensyn til jeres barns siddestilling, hvis jeres barn er dårlig til at synke og hoste. Hvis jeres barn har kørestol, skal I sikre jer, at tandlægekonsultationen har en størrelse, der kan klare nødvendig flytning fra kørestol til tandlægestol, eller at der er mulighed for at behandle barnet i kørestolen.

Hyppige kontrolbesøg med tandrensning anbefales (mindst hver 6. måned) med følgende overvejelser:

- Forældre og hjælpere skal rådgives om, hvordan de bedst plejer tænderne derhjemme med tandrensning, brug af fluor og antibakteriel mundskylning samt evt. ændring af siddestilling eller brug af specialudstyr, som kan bidrage til barnets uafhængighed.
- Dybe fissurer (revner) i kindtænder skal lukkes.
- Omkring 6-årsalderen skal barnet ses af specialtandlæge, som har erfaring med svag mundmuskulatur og kan planlægge behandlingen derefter.
- Voksne med CMD bør også regelmæssigt gå til kontrol og få tandrensning af en tandlæge/tandplejer.
- Hvis barnet har brug for bedøvelse under en tandbehandling bør man sikre sig, at tandlægen kender CMD-diagnosen og er i stand til at yde vejrtrækningshjælp om nødvendigt. Tandlægen skal også kende forholdsreglerne ved malign hypertermi og behandling af denne potentielt livstruende reaktion.

Hjertebehandling

Pas godt på hjertet

Målet for hjertebehandling er tidlig diagnose og behandling af hjerteproblemer, som CMD i alle aldre kan være forbundet med. Ved nogle former for CMD vil der sandsynligvis opstå hjerteproblemer, og derfor er regelmæssig hjertescreening nødvendig. Ved andre former ses der ikke hjerteproblemer, og regelmæssig hjertescreening er derfor ikke nødvendig. Undertiden kan hjerteproblemer skyldes svage hjertemuskler som følge af CMD. De kan også være forårsaget af vejtrækningsproblemer, som ikke er diagnosticeret eller rigtigt behandlet, hvilket belaster hjertet (se afsnit om respirationsbehandling). I disse tilfælde, eller hvis man tror, at symptomerne kan skyldes hjerterytmie eller forstørret hjerte, kan hjertescreening og henvisning til en hjertelæge være nødvendigt. Hvis CMD-undertypen er ukendt, kan hjertescreening være nødvendig.

De to hyppigst diagnosticerede hjerteproblemer er arytmier (en abnorm hjerterytme) og kardiomyopati (stort, slapt hjerte). Begge disse tilstande kan være hovedproblemet ved visse CMD-undertyper, uden at alle med disse undertyper har hjerteproblemer (se Tabel 4).

TABEL 4. Hjerteproblemer ved forskellige CMD-undertyper

CMD-undertype	Problem
<i>αDG-RD</i>	Øget risiko for udvikling af <u>kardiomyopati</u>
<i>LAMA2-RD</i>	Der kan være let forstørret hjerte, som ikke påvirker hjertet, og <u>arytmi</u> , som kræver behandling.
<i>LMNA-RD</i>	Øget og alvorlig risiko for både <u>arytmier</u> og <u>kardiomyopati</u> . <i>Tidlig udredning og regelmæssig kontrol er meget vigtig.</i>
<i>COL6-RM</i>	Hjertemusklen synes ikke påvirket, men <u>kardiomyopati</u> kan forårsages af ubehandlede lungeproblemer. <u>Ekkokardiografi</u> anbefales, når hjælp til <u>vejtrækning</u> påbegyndes.
<i>SEPN1-RM</i>	Hjertemusklen synes ikke påvirket, men <u>kardiomyopati</u> kan forårsages af ubehandlede lungeproblemer. <u>Ekkokardiografi</u> anbefales, når hjælp til <u>vejtrækning</u> påbegyndes.
<i>RYR1-RM</i>	Hjertemusklen synes ikke påvirket, men <u>kardiomyopati</u> kan forårsages af ubehandlede lungeproblemer. <u>Ekkokardiografi</u> anbefales, når hjælp til <u>vejtrækning</u> påbegyndes.

Forkortelser: αDG-RD, alfa-dystroglykanopati; CMD, Kongenit muskeldystrofi; COL6-RM, collagen VI-relateret myopati; LAMA2-RD, laminin α2-relateret dystrofi, omfattende MDC1A; RYR1-RM, ryanoidin-receptor 1-relateret myopati; SEPN1-RM, selenoprotein N1-relateret myopati; LMNA-RD, lamin A/C CMD.

Hjertesymptomer

Herunder ses en liste over typiske symptomer på hjerteproblemer. Det er imidlertid vigtigt at bemærke, at små børn måske ikke er i stand til at beskrive disse symptomer.

- Træthed
- Åndenød
- Bleg hud og slimhinder
- Perioder med hurtig hjerterytme (takykardi)
- Palpitationer (hjerterbanken)
- Tab af bevidsthed
- Uklarhed
- Svimmelhed

Kontrol

Den første hjerтеudredning bør finde sted omkring diagnosetidspunktet. Denne udredning inkluderer typisk et elektrokardiogram (EKG) og ekkokardiografi (hjerтеultral lyd). Jeres barns hjertelæge kan også bede om en langtidsovervågning af hjertet, enten et 72-timers EKG (Holter EKG) eller Event Monitor (2-uger) for at tjekke abnorme hjerterytmer. Hyppigheden af opfølgende vurderinger bestemmes af hjertelægen og afhænger af dit barns undertype, hvis kendt, og typen af hjertesymptomer eller -problemer.

Som beskrevet i Tabel 4 har børn med L-CMD den **højeste risiko for hjerteproblemer** og kræver hyppige kontroller, begyndende ved diagnosetidspunktet og hver 6. måned derefter. Børn med **α DR-RD** (relateret til *Fukutin* og *FKRP*) har brug for hyppige hjerтеundersøgelser, på diagnosetidspunktet og derefter årligt. Børn med **α DG-RD** (relateret til andre gener eller ukendte gener) og *LAMA2*-undertyper har **øget risiko for hjerteproblemer** og kræver udredning ved diagnose, 5 år og 10 år, herefter årligt. Hvis man finder abnormt EKG ved ekkokardiografi eller Holter/Event Monitor kræves hyppigere opfølgning.

Behandling

Hvis jeres barn viser tegn på **kardiomyopati**, bør det behandles med ACE-hæmmere eller beta-blokkere. Behandling af svær kardiomyopati hos børn med CMD adskiller sig ikke fra behandling af andre børn med kardiomyopati.

Hjertet har fire kamre: to øvre og to nedre. Hjertet slår (trækker sig sammen, pumper blod ud af hjertet, for at det kan cirkulere gennem hele kroppen) når det højre øvre kammer sender et signal til resten af hjertet. Problemer med måden signalet sendes på, eller ledes gennem hjertet kaldes arytmier. Personer som har arytmier, føler at hjerter slår unormalt.

Der er to typer arytmier:

- **Supraventrikulær arytmie** stammer fra de to forkamre (ventrikler) og ledningssystem og behandles sædvanligvis med beta-blokkere.
- **Ventrikulære arytmier** stammer fra de nedre hjertekamre og er livstruende. Når disse typer arytmier forekommer, slår hjertet dårligt og blodet cirkulerer ikke gennem kroppen. Denne type arytmie kan ses ved ***LMNA-RD*** og kan kræve implantation af en pacemaker eller defibrillator (også kaldet en ICD-enhed) fordi ventrikulære arytmier ikke bliver bedre af sig selv. En defibrillator behandler arytmi ved at sikre, at hjertet slår rigtigt, og forhindrer derved pludselig hjertedød. Implantation af en ICD-enhed bør overvejes, hvis jeres barn har en svær, progredierende hjerteforstørrelse og derved risiko for ventrikulær arytmie, har haft bevidsthedstab eller er blevet genoplivet fra hjerてstop.

VIGTIGT AT HUSKE

Vær opmærksom på følgende, som kan være tegn på mulige hjertesymptomer

- træthed
- åndenød
- bleghed
- perioder med uregelmæssig eller hurtigt hjerteslag (palpitationer eller takykardi)
- bevidsthedstab
- uklarhed
- svimmelhed

Regelmæssige hjerteundersøgelser kan være med til at stille en tidlig diagnose og behandle hjerte problemer ved de CMD-undertyper, der forbindes med hjerte problemer.



Ortopædi, fysioterapi og ergoterapi

Behandling af kontrakturer og skoliose

Ortopædiske problemer med arme, ben, led og ryg ses generelt ved alle former for CMD. Det er derfor vigtigt, at dit barn har adgang til ortopædisk behandling og fysio- og ergoterapi gennem hele sin opvækst for at bevare og optimere funktionsevnen, sikre bedre velbefindende, tryghed, selvstændig mobilitet, lindring af evt. smerter og den bedst mulige livskvalitet.

Ortopædiske problemer omfatter **kontrakturer i led og nakke, hypotoni, skoliose, deformitet af fødder og hofteskred eller subluksation**

- Ved fødslen kan der forekomme **artrogrypose, hypotoni, nakkeskævhed, hofteskred, skoliose, og klumpfod**.
- Når barnet bliver ældre kan det **udvikle kontrakturer og skoliose**, som kan få indflydelse på dets vejtrækningsfunktion (se afsnittet om respirationsbehandling).

Ortopædisk behandling og fysio- og ergoterapi anvendes i forbindelse med både kort- og langsigtede problemer og skal ses som en investering i fremtiden.

Kontrol

Dit barn bør være tilknyttet et **multidisciplinært** team bestående af en **ortopæd** og et **læge- og rehabiliteringsteam**. Rehabiliteringsteamet skal bestå af fysioterapeuter, ergoterapeuter, **bandagister** og specialister i siddestillingstilretning og hjælpemidler.

Barnet bør mindst en gang om året kontrolleres for rygskævhed, ledbevægelighed, siddestilling og udførelse af daglige aktiviteter. De mest almindelige undersøgelser er fysisk undersøgelse, røntgen af rygsøjlen og måling af ledbevægelighed og af muskelkraft.

Yngre børn med svær hypotoni, vejtrækningsproblemer og hurtigt **progredierende** rygskævhed bør kontrolleres oftere af teamet

Det er vigtigt, at forældre og andre omsorgspersoner holder øje med en evt. udvikling. Forældre opfordres også til at henvende sig til en ekspert, hvis der opstår problemer.

Komplikationer på det ortopædiske område

Selvom der kan opstå komplikationer ved alle undertyper af CMD, kan de være af forskellig sværhed og type (se Tabel 5). **Kontrakturer** er beskrevet mere detaljeret i Kasse 3.

Kasse 3

Kontrakturer

- En **kontraktur** er et led, som ikke længere kan bevæges fuldt ud. De fleste af kroppens led (fx albuer og knæ) fungerer ligesom døre på hængsler, der kan åbnes og lukkes helt. Når der opstår en kontraktur, virker hængslerne ikke så godt længere, og døren sidder fast i halvåben eller halvlukket tilstand.
- Kontrakturer kan gøre nogle ting mere besværlige, fordi man mister evnen til at bevæge arme eller ben fuldt ud, da de "sidder fast" i den samme position.

- De fleste kontrakturer starter gradvist og forværres med tiden. Det eneste, man på nuværende tidspunkt, med begrænset succes, kan gøre ved kontrakturer, er udstrækning og træning med lav belastning, fx svømning, hvor leddets fulde bevægelse bruges.
- Kontrakturer i nakke eller kæbe kan have alvorlig indvirkning på den fysiske funktion (bevægelse og spise/tygge) og kræver særlige forholdsregler i forbindelse med bedøvelse før operation.

TABEL 5.

Alder ved debut af led- og rygproblemer ved særlige typer CMD

Typiske problemer	CMD-undertype	Hvornår?
Ledløshed (håndled, ankler, fingre, tæer)	COL6-RM, αDG-RD, SEPN1-RM	Ved fødslen: kan blive til <u>kontrakturer</u>
Ledkontrakturer	Ullrich CMD*, fuld LAMA2-RD	Kan forekomme ved fødslen: kontrakturer begynder inden tab af evt. opnået gangfunktion
	αDG-RD, delvis LAMA2-RD LMNA-RD, COL6-RM	Kontrakturer begynder efter tab af gangfunktion
Hofteskred	COL6-RM	Ved fødslen
Kontrakturer i nakke	UCMD, LAMA2-RD, LMNA-RD	Udvikler sig gennem de første 10 leveår
Stivhed i ryggen	SEPN1-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD	Progressiv stivhed i lænden
<u>Skoliose</u>	UCMD	Ved fødslen (kyfoskoliose)
	LMNA-RD, SEPN1-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM	Tidlig debut: tidlig barndom
	αDG-RD	Sen debut (lordose): tab af gangfunktion i teenageårene

*Bemærk, at Ullrich CMD (UCMD) i denne tabel er adskilt fra COL6 for at vise, at med UCMD eller den tidligt debuterende og mere progressive form af COL6 kan man være berørt tidligere. COL6 i denne tabel er de intermediære og Bethlem-former for collagen 6 myopati. Ligeledes er fuld og delvis LAMA2-RD adskilt. *Fuld* betegner MDC1A med tidlig debut, og *delvis* betegner MDC1A med sen debut og opnået gangfunktion.

Forkortelser: α DG-RD, alpha-dystroglycanopathy; CMD, Kongenit muskeldystrofi; COL6-RM, collagen VI-relateret myopati; LAMA2-RD, laminin α 2-relateret myopati, herunder MDC1A; RYR1-RM, ryanodine receptor 1-relateret myopati; SEPN1-RM, selenoprotein N1-relateret myopati; LMNA-RD, lamin A/C CMD.

Behandling

En fremadrettet og forebyggende indsats er alfa og omega i behandlingen af komplikationer i led og ryg. Det er vigtigt, at der er god kommunikation mellem ortopæd, rehabiliteringsteam og familien for at sikre, at de rigtige tiltag bliver sat i værk for dit barn.

Dit barn bør henvises til fysioterapi og ergoterapi, inden følgende problemer opstår: udvikling af kontrakturer, tab af gangfunktion, ændret gang, unormale stillinger, smerter, skoliose, problemer med forflytning, leddeformitet eller tab af almindelige daglige funktioner.

Fysioterapi og bandagering, herunder udstrækning af led i arme og ben, hofte, nakke, rygsøjle og kæbe kan hjælpe med til at forebygge kontrakturer. Brug af ortoser og visse bandageringsteknikker kan også anbefales til dag- og natbrug. Eksempler på disse omfatter ankel-fod-ortoser og knæ-ankel-fod-ortoser (KAFO) samt hånd-, knæ- og albueskinner.

Korsetter anbefales til at forebygge udviklingen af skoliose. Det er dog vigtigt at undersøge, om korsetter eller andre former for skinner og bandagering har indvirkning på vejtrækningsfunktionen (se afsnittet om respirationsbehandling).

Hjælpemidler kan give dit barn støtte i dets daglige aktiviteter. Hjælpemidler til at stå, gå og andre former for mobilitet omfatter **stokke, gangstativer, rollatorer, skinner, ståstøttestativer, el-scootere og kørestole**. Der kan blive behov for andre typer udstyr til forflytninger, spise og drikke, kommunikation, hjælp til at vende sig i sengen, personlig pleje, toiletbesøg og badning. Det er **vigtigt at samarbejde** med et rehabiliteringsteam, som har erfaring med neuromuskulære sygdomme.

Hvis dit barn har smerter kan **rehabiliteringsteamet også hjælpe med at behandle eller lindre smerten**. En god sidde-, stand- og sovestilling samt korrekt tilpasning og brug af ortoser og korset kan afhjælpe smerterne. Svømning og træning i vand kan også hjælpe.

Kirurgiske indgreb

Kirurgi kan anvendes til at forbedre eller vedligeholde dit barns funktionsevne, lindre smerter, forbedre siddestillingen og tilpasning af ortoser, så barnet igen kan komme op at stå. Men kirurgi er ikke risikofrit, **så det er vigtigt at rådføre sig med lægen inden operationen for at få afvejet fordele og risici. Målet for en operation bør altid være at opnå en bedre funktion.**

Ustabilitet i hofter

- Hvis dit barn er gående bør man overveje muligheden for hofteoperation på et tidligt stadie for at forbedre både stand- og gangfunktion. Behovet for at holde sig i ro i tiden lige efter operationen kan dog føre til yderligere ledstramninger og gangbesvær.
- Hvis dit barn ikke er gående, anbefales operation kun, hvis hofteskredet giver kroniske smerter, hvilket ikke er almindeligt.

Kontrakturer i knæ

- Der opereres sjældent for kontrakturer i knæ, men operation kan komme på tale, hvis særligt alvorlige stramninger (>90 grader) forhindrer dit barn i at sidde komfortabelt.

Kontrakturer i ankler

- Det er almindeligt at forlænge akillessenen ved operation for at forbedre gangfunktionen eller bevare en god holdning eller evnen til at bruge sko og ortoser. Her gælder det dog også, at komplikationer efter operation kan opveje fordelene.

Skoliose

- Formålet med en stivgørende rygoperation er at bevare den bedst mulige holdning og dermed også velbefindende og funktionsevne. Typen og omfanget af operationen afhænger af dit barns gangfunktion og rygskævhed. Operationene skal udføres af kirurger med erfaring i neuromuskulære sygdomme, dvs. på universitetshospitalerne.
- **Rygoperationer på meget små børn** bør kun udføres, når konventionel behandling med korset ikke kan foretages eller ikke har nogen effekt.
- **Teknikker såsom "forlængbare stænger,"** anvendes i nogle tilfælde, hvis barnets rygsøjle ikke er udviklet. Denne teknik kræver dog flere efterfølgende operationer for at forlænge stangen.
- **Rygoperationer på ældre børn** har vist sig at have en gavnlig indvirkning på deres livskvalitet. Men en rygoperation er et **stort indgreb**, som er forbundet med betydelige risici, og det er derfor vigtigt at gennemgå operationen grundigt med barnets læger.



Forholdsregler ved rygoperation hos personer med CMD

- Vejtræknings- og hjertefunktion skal kontrolleres inden operationen.
- Hvis patienten har unormal lungefunktion (påvist ved lungefunktionstest) kan der være behov for at iværksætte intensiv respirationsbehandling såsom CPAP, hostemaskine og/eller respirator.
- Der skal afholdes et møde med narkoselægen, hvor mulige luftvejsproblemer under operationen diskuteres og forskellige bedøvelsesmidler vurderes.
- Det er nødvendigt at drøfte, hvilke følger hospitalsopholdet efter operationen kan få for muskelkraft og kontrakturer.
- Inden operationen bør en ergoterapeut, fysioterapeut eller rehabiliteringsspecialist gennemgå alle de daglige funktioner, som de vil se ud efter operationen, herunder:
 - Spisning: det kan blive sværere at spise selvstændigt, og der kan blive behov for hjælpemidler
 - Mobilitet: forflytninger, hospitalsseng og hjælpemidler; ændringer af kørestol og hjem; hjemmehjælp og støtte (kommunen)
 - Hoved og hals: korset og nakkestøtte kan stadig være nødvendige efter operationen; øget hypermobilitet i nakken efter operationen kan forekomme og bør observeres
- Smertebehandling (på hospitalet og i hjemmet) skal drøftes.
- Langsigtet opfølgning på behandlingen fra kirurgens side er påkrævet.



Helhedsorienteret behandling

Barnets og familiens mentale velbefindende

En helhedsorienteret tilgang til behandlingen af symptomer, der opstår ved alvorlig sygdom, har til formål at skabe tryghed og livskvalitet for hele familien. Ved at være opmærksom på både de følelsesmæssige, udviklingsmæssige og fysiske sider af livet fra diagnosetidspunktet er det muligt for både dig, dit barn og de forskellige behandlere at forudse og tage beslutninger om, hvilke tiltag der skal sættes i værk, for at barnets livskvalitet kan blive så høj som mulig.

Træthed

Træthed ses ofte hos børn med CMD. Aktivitetsniveau, nedsat vejtrækning, søvnvaner og forskellige former for medicin kan forårsage eller forværre træthed.

Mental sundhed

Da CMD kan være svær at diagnosticere, og fordi der kan være mange spekulationer om sygdomsforløbet, er det naturligt at reagere følelsesmæssigt fx med depression, angst, frygt eller sorg.

Det er vigtigt at holde øje med, hvordan dit barn har det. Se efter både direkte tegn, fx tristhed, og indirekte tegn som vrede eller rastløshed. Hvis du er bekymret for, hvordan dit barn har det, bør du tale med jeres læge om at blive henvist til psykologisk rådgivning, hvor du kan få vejledning i at håndtere problemerne. Det er også vigtigt at mærke efter, hvordan du selv har det. Alle har forskellige måder at håndtere stress og følelser på. Det er meget almindeligt, at forældre til børn med kroniske sygdomme som CMD har svært ved at håndtere deres følelser. Hvis forældre eller familiemedlemmer er stressede, vil det ofte smitte af på børnene. I en sådan situation kan familierådgivning ofte være en god hjælp.

En familierådgiver kan hjælpe jer med at tale åbent om problemerne, opbygge relationer og sætte ord på jeres frygt, anspændthed og sorg.

Der findes også andre steder, hvor man kan hente støtte:

- Muskelsvindfonden
- Rehabiliteringscenter for Muskelsvind
- Grupper på Facebook
- Cure CMD's hjemmeside (curecmd.org)
- Personlige støttegrupper

Vejledning og støtte gør det muligt for dig og din familie at planlægge, forudse og deltage i beslutninger om fremtidige behandlingstiltag, på tidspunkter hvor alting føles forvirrende og uklart.

Tanker om døden

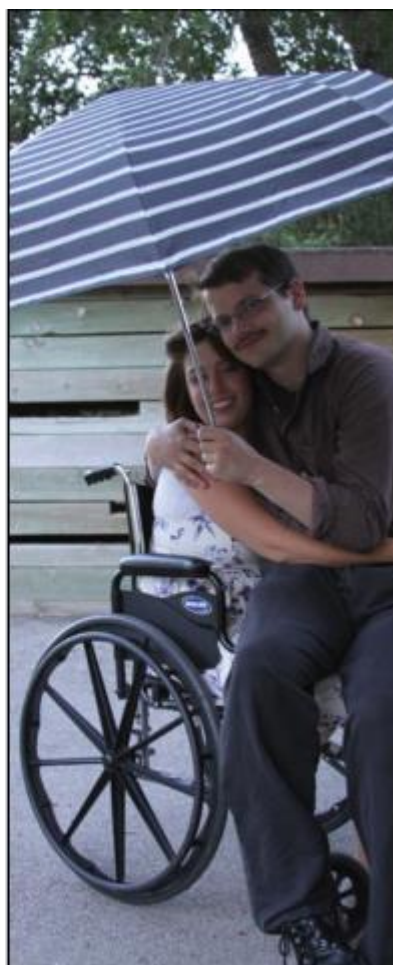
Det er ofte svært for både familiemedlemmer og sundhedspersonale at tale om døden, men CMD *kan* være en livstruende sygdom, og det kan derfor være en god ide at tale om, hvilke tanker man gør sig om døden. Det er vigtigt, at barnets behandlere kan rådgive om de spørgsmål, man som familie måtte have om døden, helst inden en mulig livstruende situation opstår, så familien har tid til at samle information og snakke mulighederne igennem, inden et valg skal træffes.

Behovet og tidspunktet for sådan en diskussion afhænger af diagnosen og sygdomsforløbet og er ofte mere presserende, hvis diagnosen er alvorlig eller ukendt. Målet bør altid være, at barnets behandlerteam og familien arbejder sammen om de svære spørgsmål, der er forbundet med døden.

I det seneste årti er der sket store fremskridt for personer med CMD. Der er udarbejdet retningslinjer for behandlingen, oprettet en international database, og der bliver forsket i forskellige behandlingsmetoder, som giver håb for fremtiden. Opbygningen af en infrastruktur og øget opmærksomhed på forskning og behandling kan føre til nye opdagelser og derved forlænge og forbedre livskvaliteten for børn med CMD.

Et liv med CMD følger ikke den lige vej, men snor sig fra et problem til et andet og frem og tilbage igen. På den vej er det vigtigt konstant at have fokus på de medicinske, følelsesmæssige og praktiske behov, der måtte opstå, og yde den nødvendige støtte til den berørte person og dennes familie.

Ud over de fagfolk, der beskæftiger sig med CMD, findes der også et voksende fællesskab af familier, som kan være gode at dele viden og erfaring med på den sommetider besværlige rejse i livet.



BILAG A

Definition af undertyper

LAMA relateret dystrofi: Denne nyligt opdagede CMD-undertype (L-CMD) forårsages af en mutation i lamin A/C-genet (LMNA), ikke at forveksle med laminin A₂-genet (LAMA2) som giver merosin-mangel = LAMA2-relateret CMD. Nogle børn med **LMNA-RD** har ekstremt svag halsmuskulatur, som gør, at de ikke kan holde hovedet opret. Dette omtales som drophead-syndrom. Børn med **LMNA-RD** kan have dropfod, dvs. at de ikke selv kan løfte foden. Ved **LMNA-RD** kan man se tab af styrke og funktion i de første to leveår, hvilket adskiller sig fra de andre CMD-typer, hvor patienterne typisk opnår bedre funktion i dette tidsrum. Funktionstab kan være mistet evne til at indtage kravlestilling. Børn med **LMNA-RD** kræver tidlig og hyppig monitorering af lunge- og hjertefunktion.

Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD): Limb-girdle muskeldystrofi betegner typisk en gruppe muskeldystrofier, der viser sig sent i barndommen, i ungdomsårene eller i voksenalderen. Der er flere tydeligt definerede former af LGMD. CMD findes inden for det samme spektrum som LGMD. Nogle børn, der har en mutation i *LAMA2*, collagen 6, LMNA eller et af α DG-generne, kan have en mildere form, der viser sig senere i livet, og opnå og bevare gangfunktionen. Man kan også sige, at CMD og LGMD er bogstøtter på den samme hylde, men ikke entydige diagnoser. Det er vigtigt at få genetisk verificering af både CMD og LGMD.

Laminin α 2-relateret dystrofi (MDC1A, Merosin negativ CMD): Også kendt som LAMA2-relateret CMD. Børn med **LAMA2-RD** er født med muskelsvaghed og slap tonus og kan have tidlig besvær med vejrtrækning og fødeindtagelse samt progredierende kontrakturer. Kun få opnår gangfunktion, skønt børn med partiel laminin α 2 (merosin)-mangel i biopsifarvningen opnår og beholder gangfunktionen i det tidlige voksenliv. Nogle mutationer, som medfører komplet merosinmangel i farvningen, kan opnå og bevare gangfunktionen i tidlig voksenalder, og nogle med partiel mangel opnår ikke gangfunktion. Diagnosen stilles på muskel- eller hudbiopsi, som viser komplet eller partiel laminin α 2 (merosin)-mangel, 2 mutationer i LAMA2-genet (en fra moderen og en fra faderen), og MRI af hjernen viser abnorm hvid substans.

RYR1 relateret myopati: Mutationer i ryanoidinreceptorgenet (*RYR1*) er indtil for nylig blevet forbundet med to typer Kongenit myopati: Central core og Multi-minicore-sygdom. Det er nu påvist, at mutationer i dette gen også medfører en form for CMD. En mere passende beskrivelse kunne være en medfødt muskelsygdom, som omfatter både Kongenit myopati og Kongenit muskeldystrofi. Disse termer stammer oprindeligt fra biopsifund med typiske muskelstrukturforandringer ved farvning og elektronmikroskopi benævnt *myopati* og fund af fiberdegeneration, -regeneration og fibrose benævnt *dystrofi*. Det ser dog ud som om sondringen mellem de to kan være flydende. Overlapning mellem Kongenit myopati og Kongenit muskeldystrofi passer på de *SEPN1*-relaterede myopati; der vil sandsynligvis blive fundet nye gener, som afklarer begge tilstande. Personer med klinisk *RYR1*-mutation vil typisk have en autosomal recessiv arv, dvs. en kopi fra moderen og en fra faderen. Som ved alle CMD-former varierer det kliniske billede. Ved fødslen findes hypotoni eller slaphed, svag ansigtsmuskulatur og hos nogle også svag øjenmuskulatur. Nogle børn opnår gangfunktion, andre ikke. Spise-, åndedræts- og synkevanskeligheder kan medføre behov for mavesonde, for vejrtrækningsstøtte i form af Bi-PAP eller respirator, sommetider i en ung alder. Børn med sygdommen har ofte nasal tale, nogle oplever hyppige lungeinfektioner, og hvis sygdommen er alvorlig, en progredierende skoliose. Kognitivt er børnene alderssvarende eller derover.

SEPN1-relateret myopati (CMD med selenoprotein-mangel, muskeldystrofi med rigid spine (stiv ryg) eller RSMD): *SEPN1*-relateret myopati debuterer med aksial muskelsvaghed (hovedtab, "svag hals"), udvikling af stiv ryg (skoliose) og vejtrækningsproblemer (mens man stadig er gående), ofte tidligt i barndommen. Hos mange børn ses tab af mediale lårmuskler og spinkel vækst med karakteristisk rygkrumning. Muskelbiopsifund kan variere meget, herunder muskeldystrofi, multi-minicore og kongenit fibertype disproportion. Det er vigtigt, at *SEPN1*- diagnosen bekræftes genetisk, da personer med L-CMD klinisk kan være meget ens. Ved *SEPN1*-relateret myopati ses ikke egentlige hjertepåvirkning (selv om man kan have sekundær hjertepåvirkning af uopdagede vejtrækningsproblemer) og L-CMD-patienter skal derfor følges tæt for hjerterytmier og hjerteforstørrelse ved årlige hjerteundersøgelser.

Ullrich CMD (UCMD): Ullrich CMD karakteriseres ved muskelsvaghed, kontrakturer i de proksimale led og hypermobilitet i de distale led. Andre symptomer kan være stivhed i nederste del af rygsøjlen, kyfose (krum øvre rygsøjle), hudforandringer (hyperkeratose, arvævsdannelse, blød/fløjsagtig hud), luftvejskomplikationer, høj, hvælvet gane, bagud prominens af hælbenet og langsom sygdomsprogression. Diagnosen stilles ved muskel- eller hudbiopsi, hvis denne viser manglende collagen, retention af collagen i fibroblaster, eller mutation i et af tre collagen-6 gener. Ullrich CMD og Bethlem myopati findes inden for samme spektrum

Udiagnostiseret CMD: I de sidste to årtier er der fundet 18 nye gener, som fører til diagnosen klinisk CMD, og nye fund viser sig hele tiden i takt med den genteknologiske udvikling. Nye teknikker som fuld exonsekventering sætter os i stand til bedre at forstå de komplekse genetiske årsager til CMD og definere kendte undertyper; hos patienter med Walker-Warburg syndrom (WWS) finder man i øjeblikket kun den genetiske mutation i de seks kendte gener i 40 % af tilfældene. (Det betyder at 60 % af WWS-patienterne ikke kender genet for deres sygdom). Personer med CMD, som ikke har en genetisk diagnose, kan bruge denne vejledning til at planlægge den medicinske behandling i samarbejde med lægerne. Det anbefales også at lade sig registrere i det internationale CMD-register (cmdir.org) og derved få oplysninger om, hvilke genetiske forsøg der pågår, og muligheden for at deltage i disse. Selv om viden om den genetiske mutation gør det lettere for lægerne at sige noget specifikt om prognosen, har personer med CMD også mange problemer til fælles, og retningslinjerne i denne familieguide kan give god vejledning til dem, der endnu ikke har fået en endelig genetisk diagnose.

BILAG B

Betegnelser for eksperter, der yder specialbehandling

Kardiolog (hjertelæge): En læge, der har speciale i hjerteproblemer. Kardiologer behandler forskellige sygdomme som fx arytmi (forstyrrelse i hjerterytmen), forhøjet blodtryk og hjertesygdomme. Nogle hjertelæger har videreuddannet sig til eksperter i problemer med hjertemuskulaturen (specialister i kardiomyopati).

Endokrinolog: En læge, som har speciale i problemer med de organer i kroppen, der producerer og frigiver hormoner. Endokrinologer behandler forskellige sygdomme som fx sukkersyge, vækstproblemer og forsinket pubertet.

Gastroenterolog: En læge, som har speciale i problemer med fordøjelsessystemet. Gastroenterologer behandler forskellige sygdomme som fx alvorlig forstoppelse, dårlig trivsel og gastroøfagal refluksyndrom.

Genetisk rådgiver: En læge eller anden sundhedsfaglig person, som har en uddannelse inden for genetik og rådgivning. En genetisk rådgiver kan forklare, hvilke genfejl, der er årsag til dit barns symptomer og om dine andre børn kan have sygdommen samt om risikoen for at få et barn mere med samme sygdom.

Neurolog: En læge, som har speciale i problemer med nervesystemet. Nervesystemet kan opdeles i centralnervesystemet (hjerne og rygmarg) og det perifere nervesystem (nerver der udgår fra rygsøjlen, forbindelsen mellem nerver og muskler og selve musklerne). Neurologer behandler forskellige sygdomme som fx epilepsi, migræne og forsinket udvikling. Nogle neurologer specialiserer sig i problemer med det perifere nervesystem (neuromuskulære specialister).

Neuropsykolog: En psykolog, som har speciale i, hvordan hjernestruktur og hjernefunktion arbejder sammen og påvirker indlæring og adfærd.

Ergoterapeut: En sundhedsperson, som er uddannet til at hjælpe med fysiske tilpasninger eller ændringer af omgivelserne, som skal gøre det lettere for personer med funktionsnedsættelse at udføre dagligdags funktioner (fx spisning, badning, påklædning, lektielæsning) og derved give dem større uafhængighed.

Ortopædkirurg: En kirurgisk læge, som har speciale i at behandle skader, sygdomme og deformiteter gennem operation på led, knogler og sener. Ortopædkirurgen korrigerer fysiske deformiteter, reparerer knogler og væv efter skader og udfører forebyggende indgreb på patienter med invaliderende sygdomme og tilstande. Ortopædkirurgi er behandling af det muskuskeletale system og et af de mest udbredte kirurgiske specialer.

Bandagist: En person, som er uddannet i at udmåle, konstruere og tilpasse korsetter, skinner og proteser til patienter med handicaps. Hvis der er problemer med et korset eller en skinne, er det bandagisten, som kan hjælpe.

Rehabiliteringslæge: En læge, der har speciale i rehabilitering, og som arbejder med at forbedre funktionelle færdigheder og livskvalitet for personer med nedsat funktion eller handicap.

Fysioterapeut: En sundhedsperson, som er ekspert i at hjælpe personer, der har problemer med bevægeapparatet, til at forbedre kroppens bevægelser, særligt arme og ben. Dette omfatter også behandling, som forebygger bevægelsestab, fx udstrækning eller behandling med skinner og korset.

Psykiater: En læge, som behandler psykiske sygdomme med en kombination af psykoterapi, psykoanalyse, indlæggelse og medicin. Psykoterapi omfatter almindelige samtaler med patienterne om deres problemer. Psykiateren hjælper dem med at finde løsninger på problemerne ved at ændre deres adfærdsmønstre og tale om deres oplevelser samt gruppe- eller familieterapi. Psykoanalyse omfatter lang tids psykoterapi og rådgivning af patienterne. Ofte anvendes medicin for at afhjælpe kemiske ubalancer, der medfører følelsesmæssige problemer.

Psykolog: En person, som er uddannet til at give patienter psykologisk rådgivning. Forskellen på en psykolog og en psykiater er, at psykologer ikke udskriver medicin og ikke stiller lægelige diagnoser.

Respirationslæge: En læge, der er specialist på lungeområdet, og som behandler fx vejrtrækningsproblemer og infektioner. Respirationslæger arbejder med patienterne og deres familier om at forebygge komplikationer fra deres neuromuskulære sygdom såsom søvnapnø.

Klinisk diætist: En person, som er uddannet i kostvejledning og diætbehandling. Som klinisk diætist indgår man i behandling og vejledning på sygehuse og hospitaler i samarbejde med sygeplejersker og læger.

Logopæd (Talepædagog): En person, der er uddannet til at hjælpe personer, som har tale- og sprogsvækheder.

BILAG C

Ordliste (ord, som er understreget i teksten)

ACE-hæmmere: en gruppe lægemidler, som hjertelæger bruger til at få blodkarene til at slappe af og gøre det lettere for blodet at cirkulere rundt i kroppen. En af de hyppigste bivirkninger ved ACE-hæmmere er nedsat blodtryk. ACE-hæmmere bruges også til at behandle forskellige andre hjertesygdomme.

Blodfortyndende medicin: en gruppe lægemidler, som fortynder blodet for at forhindre, at det danner blodpropper, som kan blokere blodkarrene. De har dog den bivirkning, at man bløder lettere.

Krampestillende medicin: lægemiddel, der reducerer hyppigheden af alvorlige kramper. Nogle oplever, at kramperne ophører helt, når de får denne type medicin.

Arytmi: en abnorm ændring af hjerterytmen.

Artrogrypose: en tilstand, der resulterer i, at et spædbarn fødes med kontrakturer. Det kan være et tidligt symptom på CMD, men kan også skyldes andre tilstande.

Fejlsynkning: når mad, væske, slim, eller lign. kommer ned i lungerne i stedet for ned i maven eller ud af munden eller næsen. Når dette sker, kan det føre til lungeinfektioner som fx lungebetændelse.

Ateklektase: tilstand, hvor lungerne ikke er fuldt udfoldede. Dette kan fx skyldes en blokering af luftvejene.

Beta-blokkere: en gruppe lægemidler, som hjertelæger bruger til at nedsætte hjertefrekvensen ved at sænke den hastighed, hjertet slår med. Denne slags medicin hjælper med at åbne blodkarerne og sænke blodtrykket. Beta-blokkere kan også anvendes til andre end hjertesygdomme.

Bi-PAP: Bi (bilevel = to niveauer); PAP - positive air pressure (positivt lufttryk) fungerer som natrespirator (maskerespirator). BiPAP'en tilfører brugeren to forskellige positive lufttryk via maske, et højere tryk, der tilføres under indåndingen og et lettere tryk, der tilføres under udåndingen.

Blodgasanalyse: måler koncentrationen af ilt og kuldioxid (CO₂) i blodet samt blodets pH-værdi og bikarbonat.

Frøånding: en slags åndedræts teknik, hvor man tager flere indåndinger uden at ånde ud og derved udvider lungerne mere, end man er i stand til i et enkelt åndedrag. Dette udvider lungerne og åbner tilstoppede luftveje og kan anvendes som en teknik til at få mere luft bag et host.

Kardiomyopati: svækkelse af hjertemusklens pumpefunktion – også kendt som hjertemuskelsygdom. Den kan være en følgesygdom af andre hjertesygdomme.

CPAP - Continuous positive airway pressure (konstant positivt tryk i luftvejene): en af de mest almindeligt anvendte former for vejtrækningsstøtte til personer med svækket åndedrætsmuskulatur. CPAP-apparatet sørger for et konstant tryk i lungerne under brug, og sikrer derved at luftvejene udvides.

Kontraktur: stramhed omkring et led, der fører til, at leddet fastlåses i en bestemt position eller ikke har det fulde bevægeudslag. En kontraktur i knæet kan forhindre, at knæet kan bøjes helt sammen eller strækkes fuldt ud.

Diagnose: en sygdoms specifikke navn.

Dysmotilitet: ændret tarmbevægelighed. Når fordøjet mad ikke bevæger sig gennem maven og tarmene med den rette hastighed. Fordøjet mad bevæger sig gennem vores krop, når musklerne i tarmsystemet bevæger sig i bølger for at skubbe maden frem. Nogle gange bevæger bølgen sig for langsomt og forårsager forstoppelse. Andre gange bevæger den sig for hurtigt og forårsager diarré.

Ekkokardiogram: metode, der anvendes til at vurdere hjertets struktur og mål. Ekkokardiografi er en ultralydsundersøgelse af hjertet, som viser billeder af hjertet.

Elektrokardiogram (EKG): metode, der anvendes til at vurdere hjertemusklens elektriske aktivitet. Ved EKG sættes en række elektroder på kroppen, som optager hjertets signaler. Det tager normalt under en time at få lavet en EKG.

Elektroencefalografi (EEG): en undersøgelse af hjernens aktivitet, hvormed man leder efter årsagen til krampeanfald ved at placere elektroder på hovedet. Når hjernen fungerer normalt, kommunikerer den med kroppen ved at sende signaler fra en nerve til en anden i et regelmæssigt mønster. Hvis et uregelmæssigt mønster viser sig på en EEG, har personen risiko for at få krampeanfald, men EEG'en viser ikke, hvorfor anfaldene opstår.

Dårlig trivsel: beskriver spædbørn eller småbørn, som ikke vokser eller tager tilstrækkelig på i vægt. Dårlig trivsel skyldes ofte, at barnet ikke er i stand til at indtage en tilstrækkelig mængde kalorier eller ikke optager nok næringsstoffer fra føden.

Endoskopi (eller kikkertundersøgelse): en procedure, der anvender en lang, tynd slange med lys til at kigge ind i en person. En endoskopi kan fx bruges til at undersøge tyktarmen (koloskopi) eller lungerne (bronkoskopi).

Forceret vitalkapacitet (FVC): den maksimale mængde luft, der kan udåndes efter en maksimal indånding. Kaldes også lungefunktionsmåling og kan fx måle om der er problemer med vejtrækningsmuskulaturen eller om der er infektion i lungerne.

Gasudveksling: en proces hvormed ilt (O_2) føres fra luft til kropsvæv til brug for cellerne, og kuldioxid (CO_2) føres fra væv til luft. Dette sker i lungerne og i blodomløbet.

Gastroøsofagal reflukssyndrom, gastritis: forekommer, når den muskel, der forbinder øsofagus (spiserøret fra munden) til maven åbner af sig selv eller ikke lukker ordentligt, så mavens indhold stiger op i spiserøret.

Mavesonde: en type ernæringssonde, som indopereres direkte i maven gennem huden. Eksempler på mavesonder er PEG-sonden og Mic-Key knapsonde.

Genetisk mutation: en ændring i en persons gener (arveanlæg), som har indflydelse på kroppen eller dens funktioner. Gener er en skabelon for, hvordan hele ens krop er sammensat. Vores gener kan sammenlignes med de bogstaver, der er sat sammen til sætninger i en brugsanvisning. En mutation, som er en alvorlig ændring i generne, sammenlignes med en stavfejl eller en manglende sætning i brugsanvisningen. Alle har ændringer i deres gener, ligesom alle bøger har stavfejl, men kun nogle mutationer kan give problemer eller sygdomme. Forestil dig fx, at du køber en kommode, som du selv skal samle. Der er måske stavfejl i brugsanvisningen, men dem kan du godt gennemskue. Hvis der derimod mangler ord eller hele sætninger ved du måske ikke, hvilke skruer, du skal bruge for at samle de forskellige dele. Eller måske undlader du ubevidst at samle skufferne og omdanner kommoden til en reol.

Gingival hyperplasi: for kraftig vækst af det væv, der udgør tandkødet. Dette er ofte en bivirkning hos patienter, som ikke kan lukke munden (pga. muskelsvaghed), eller patienter, som er i behandling med phenytoin, en type medicin, som forebygger krampeanfald.

Holtermonitor: en lille båndoptager, som placeres på patienten, og gør det muligt at lave et elektrokardiogram over længere tid, typisk to eller tre dage. Apparatet optager hjertets elektriske aktivitet, som efterfølgende sammenholdes med en dagbog ført af patienten. I dagbogen noteres symptomer, som kan være forårsaget af en ændring i hjertets rytme. Når apparatet er anbragt, kan patienten normalt gå hjem og behøver således ikke blive på hospitalet.

Hypoplasi: underudvikling af en kropsdel, fx midt i ansigtet, hvor hypoplasi i området rundt om næsen kan skyldes brug af ansigtsmaske.

Hypotoni: ordet *tonus* beskriver musklens spændstighed eller musklens modstand i en bevægelse. Hypotoni betyder lav tonus (kaldes også nogle gange *slaphed*). Høj tonus, også kaldet *hypertoni eller spasticitet*. Tonus er ikke det samme som styrke (et hypotont barn kan stadig have styrke i musklerne), men hos spædbørn er det ofte svært at skelne mellem tonus og styrke.

Mekanisk hostestøtte: et apparat, som hjælper med at opretholde en god lungefunktion ved at simulere et host. Lungerne fyldes med luft (som at tage en dyb indånding), hvorefter luften hurtigt suges ud af lungerne (som et kraftigt host). Normalt er disse apparater indstillet til et bestemt antal host, hver gang det bruges. Apparatene kendes også under navnet CoughAssist. Nogle børn siger, at det tager tid at vænne sig til apparatet, men når de lærer at bruge det, får de det meget bedre.

MR-skanning (MR = magnetisk resonans): et detaljeret billede af en legemsdels struktur. En MR-skanning giver mange flere detaljer (dvs. højere opløsning) end en CT-skanning eller et røntgenbillede, og der anvendes ingen stråling. En MR-skanning giver et godt billede af blødt væv som fx hjerne og muskler, men ikke af knoglerne.

Malign hypertermi: en allergisk reaktion på visse typer bedøvelsesmidler. Det kan være en livstruende reaktion, hvormed kroppen bliver overophedet. Som ved andre allergier er det kun nogle mennesker, der får denne reaktion, men visse genmutationer kan give øget risiko for malign hypertermi.

Multidisciplinær behandling/tværfaglig behandling: når sundhedspersoner fra forskellige områder og specialer arbejder sammen som et team, fx når en neurolog, lungespecialist, fysioterapeut og diætist arbejder sammen om at gøre en patients helbred bedre.

Multisystemisk: når flere forskellige kroppsdele er påvirket af en sygdom eller tilstand, eller når de kontrolleres eller undersøges samlet af en sundhedsperson.

Nasogastrisk sonde: en type midlertidig ernæringssonde, som sættes ind i næsen og ender i maven.

Nissens fundoplikation: en "knude" der bindes kirurgisk i den øvre del af maven for at forhindre svær gastroøsofagal reflux (sure opstød).

Noninvasiv ventilation (NIV): en metode, hvormed man kan hjælpe personer, der har svært ved selv at trække vejret. Denne type vejtrækningsstøtte gives noninvasivt, dvs. via en maske, modsat invasivt som ved en trakeostomi, og kan bruges på særlige tidspunkter som fx om natten eller under sygdom. Noninvasiv ventilation foretrækkes ofte fremfor invasiv ventilation.

Ortoser: kunstige eller mekaniske hjælpemidler, fx et korset, der støtter en kroppsdel i sine bevægelser. Skinner er et andet eksempel på ortoser, fx ankel-fod-skiner, som er hårde, formstøbte plastikskinner, der går fra læggen og ned under foden. De sidder typisk fast med Velcro og kan bæres over en sok og med sko. Skinner hjælper børn med lav tonus til at opnå og vedligeholde deres gangfunktion.

Oximetri: måling af ilt i blodbanen med en fingerhætte.

Peak flow: en måling af, hvor kraftigt en person kan hoste. Dette er en enkel metode til måling af lungefunktion og en persons evne til at rense luftvejene (få slim ud af lungerne).

Polysomnografi (vejtrækningsundersøgelse under søvn): en optagelse af de mange ændringer, der sker i kroppen, mens man sover. Patientens lunge-, hjerte- og hjernefunktion overvåges ved hjælp af forskellige undersøgelsesmetoder. En søvnundersøgelse kan være et led i at finde årsagen til træthed i dagtimerne.

Prognose: hvordan sygdommen forventes at ændre sig med tiden og hvad disse ændringer betyder for dit barns helbred og liv.

Progression: hvordan en sygdom forværres over tid.

Neuropsykologisk test: navnet på en række tests, der har til formål at undersøge indlæring, kognition, adfærd, humør og personlighedstræk. Denne type tests kaldes også en pædagogisk-psykologisk vurdering. Der anvendes ikke de samme tests på alle børn, da testtypen afhænger af barnets alder eller specifikke problemer.

Lungefunktionsundersøgelser: en række undersøgelser, der måler lungernes evne til at få luft ind og ud, samt hvor effektivt de leder ilt ind i blodomløbet.

Skoliose: en unormal C- eller S-formet kurve af rygsøjlen. Denne type kurve er forskellig fra den kurve, der kan ses i lænden, og som får maven til at stikke ud (lumbar lordose) eller den kurve i den øverste del af ryggen, der giver pukkelryg (torakal kyfose). Når der både ses kyfose og skoliose taler man om *kyfoskoliose*.

Anfald/kramper: en usædvanlig elektrisk impuls i hjernen. Denne impuls kan ramme en del af hjernen (partielt/fokalt anfald) eller hele hjernen på en gang (generaliseret anfald). Da hjernen styrer alt, hvad vi foretager os, kan anfald være forskellige fra person til person, afhængigt af hvor i hjernen anfaldet kommer fra. Nogle oplever anfald, hvor hele kroppen, eller blot en arm eller et ben ryster. Andre kan have anfald, hvor de ser ud som om, de bare stirrer, eller hvor de stirrer og laver unormale bevægelser med munden, øjnene eller hænderne. Epilepsi defineres som to eller flere uprovokerede anfald. Hvis du har mistanke om, at dit barn kan have epilepsi, bør du kontakte din læge.

Søvnapnø: unormale pauser i vejtrækningen under søvn. Det er normalt, at vejtrækningen sænkes, når man sover, men nogle gange sænkes den for meget. Når der er lange pauser mellem de enkelte indåndinger, ophobes der kuldioxid i blodet, hvilket bevirker, at der ikke kommer ilt nok til hjernen (hypoventilation). Søvnapnø stresser kroppen og ubehandlet, kronisk hypoventilation kan medføre hjertefejl eller andre multisystemiske problemer.

Spirometri: den mest almindelige lungefunktionstest. Spirometri viser den mængde luft, der indåndes og den mængde, der pustes ud igen.

Subluksation: når en knogle er delvist forskudt, men ikke helt gået af led. Ved CMD sker der ofte subluksation af hofterne.

Torticollis: også kaldet nakkeskævhed. En slags kontraktur i nakken, hvor halsen er vredet skæv, så hovedet hælder til den ene side og øret kommer tættere på skulderen. Et barn med nakkeskævhed kan ikke dreje sit hoved fuldt ud fra den ene side til den anden.

Valproat: en særlig type krampestillende medicin. Medicinen fås som piller eller i flydende form.

Videofluoroskopi: en slags røntgenoptagelse af en persons synkefunktion, der udføres mens patienten synker mad eller væske. Formålet er at teste for fejlsynkning.

Hvid substans: Hjernen har en hvid og en grå substans. Den hvide substans er hjernens yderste lag og den grå substans findes på indersiden af hjernen. Den grå substans udgøres af nerveceller (hvor signalerne starter) og den hvide substans udgøres af nervefibre (axoner, den del, der forbinder en nerve til noget andet). Axoner har en belægning, der kaldes myelin, som får signalerne til at løbe hurtigere. Myelin er det, der giver denne del af hjernen dens hvide udseende.

BILAG D

Diagnostiske værktøjer

En CMD-diagnose starter med en *klinisk diagnose*. Det betyder, at en læge eller en anden sundhedsperson, fx en fysioterapeut, finder ud af, at en person (spædbarn, barn, teenager, voksen) har symptomer eller viser tegn på CMD: symptomer på muskelsvaghed med eller uden kontrakturer, vejrtrækningsproblemer eller skoliose. Selv om en blodprøve ofte vil vise høje værdier for kreatinkinase (CK-værdier) ved CMD, kan den også være normal.

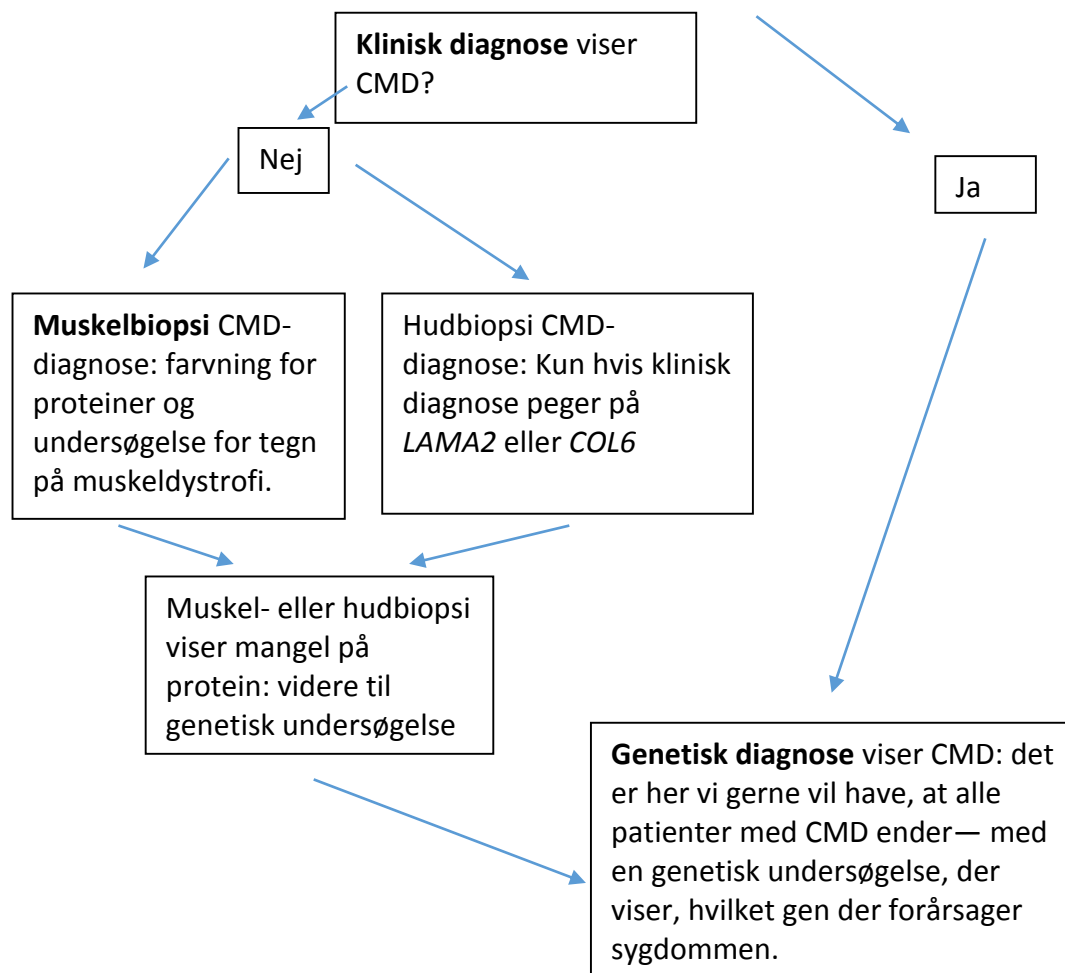
Hvis en kliniker vurderer, at en person har en klinisk diagnose og symptomerne passer på en af de kendte CMD-undertyper, kan klinikerens gå direkte videre med en genetisk undersøgelse (blodprøve), hvis genet for den pågældende undertype er kendt. Hvis klinikerens fx ser et barn med stivhed i lænden, hypermobile fingre, rødmen i kinderne, arsvulster, nopret hud (hyperkeratosis pilaris) og kontrakturer i albuerne, vil han eller hun sikkert genkende dette mønster som symptomerne på collagen 6-myopati og sende patienten videre til genetisk udredning for *COL6A1*, *COL6A2*, og *COL6A3*-mutationer.

Hvis klinikerens vurderer, at en person har CMD, men ikke kan genkende mønstret, er det næstbedste trin en muskel- eller hudbiopsi. En *hudbiopsi* kan være et led i at stille diagnosen *LAMA2* og *COL6* (en α DG-test foretages kun som en del af et forskningsprojekt på University of Iowa). Ved andre typer CMD er det nødvendigt med en *muskelbiopsi*. Muskelvævet undersøges under mikroskop (*vævsundersøgelse*) og særlige farvninger anvendes til at undersøge for fravær af visse proteiner (*immunohistokemi*), som kan skyldes CMD. Hvis muskelbiopsien viser fuldstændigt eller delvist fravær af et vigtigt protein og passer på personens symptomer, laves efterfølgende en genetisk undersøgelse for at finde mutationen, hvis dette er muligt.

Af andre diagnosticeringsredskaber kan nævnes ultralydsundersøgelse og MR-scanning af musklerne, som kan vise, hvilke muskler, der er berørt. Ved visse undertyper af CMD, fx *SEPN1*-relateret myopati, er der påvirkning af musklerne i inderlåret, hvilket ikke ses ved andre former for muskeldystrofi. En MR-scanning af hjernen kan vise, om der er tale om en dystroglycanopati- eller *LAMA2*-relateret CMD udover at vise henholdsvis karakteristiske ændringer i hjernens struktur og hvide substans.

En genetisk undersøgelse er den ultimative bekræftelse på diagnosen CMD. Det er vigtigt for personer med CMD at få denne genetiske bekræftelse, fordi det udbygger vores viden om, hvilke mutationer, der forårsager sygdommen, forholdet mellem en mutation og sygdommens sværhedsgrad samt opdagelse af nye gener. På nuværende tidspunkt er det ikke alle de gener, der forårsager CMD, som er fundet, men forskningen skrider hurtigere frem, end den har gjort hidtil. Håbet for fremtiden er at man finder alle de gener, der har forbindelse til CMD.

Afdækning af en CMD-undertype



TAK

Denne guide er blevet til på initiativ af læge og bestyrelsesformand for Cure CMD Anne Rutkowski. Materialet er bearbejdet, indsamlet og redigeret af Susan Sklaroff-Van Hook og Diane Smith-Hoban.

Også tak til følgende for deres ekspertbidrag: 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; og Carsten Bonnemann, MD, Neuromuscular and Neurogenetic Disorders of Childhood Section, National Institutes of Health. Faglig redigering og bistand venligst ydet af Mary T. Durkin, Diane True og Erin McGurk.

Billederne i guiden er stillet til rådighed af familier med CMD. Vi vil gerne takke alle de børn og familier, som har givet os tilladelse til at bruge deres billeder.

Hvis du har kommentarer, spørgsmål eller forslag til fremtidige revisioner af guiden, er du velkommen til at kontakte RehabiliteringsCenter for Muskelsvind eller Cure CMD på info@curecmd.org eller Diane.Smith-Hoban@curecmd.org.

