

# Fysioterapi & FSHD

## Facioscapulohumeral muskeldystrofi



**En vejledning  
til  
personer med FSHD &  
deres fysioterapeuter**

Forfattere:

Wendy M. King  
Fysioterapeut, lektor, neurologi  
&  
Shree Pandya

Fysioterapeut M.S., lektor, neurologi & fysiurgi og rehabilitering

*Oversat af RCFM med tilladelse fra det amerikanske FSH Society, Inc.*



Copyright ©FSH Society, Inc 2007, Version: May 2009  
[www.fshsociety.org](http://www.fshsociety.org)

## Indhold

<b>Indledning</b> .....	3
<b>Facioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHD)</b> .....	3
<b>Hvordan viser symptomer på FSHD sig</b> .....	4
<b>Træning og FSHD</b> .....	5
<b>Bassintræning og FSHD</b> .....	6
<b>Smerter og FSHD</b> .....	6
<b>Kirurgisk behandling af skulderproblemer</b> .....	8
<b>Hvem er fysioterapeuterne og hvad kan du forvente af dem?</b> .....	8
<b>Til fysioterapeuter</b> .....	9
<b>Smertebehandling</b> .....	10
<b>Resume</b> .....	11
<b>Referencer</b> .....	11

## Indledning

Formålet med denne vejledning er at hjælpe fysioterapeuter og deres patienter med at udarbejde individuelle behandlingsplaner på baggrund af de nyeste forskningsresultater, klinisk ekspertise og patienternes egne ønsker.

Målet med enhver fysioterapeutisk behandling er at hjælpe patienterne med at:

- Opretholde bedst muligt helbred
- Forebygge/forsinke følgevirkninger
- Optimere den fysiske funktionsevne
- Øge/vedligeholde livskvaliteten

På baggrund af patientens behov fungerer terapeuten som enten konsulent, underviser og/eller behandler. Afhængig af patientens symptomer og funktionelle begrænsninger kan den individuelle plan indeholde anbefalinger til aktiviteter og øvelser, metoder til smertelindring, skinner/bandagering, hjælpemidler og/eller boligtilretninger.

Vejledningen lægger vægt på individuelle planer frem for specifikke anbefalinger, da FSHD i modsætning til andre muskeldystrofier er en diagnose med stor variation i graden af symptomer; der kan være særlig kombinationer af muskelpåvirkning og forskellige grader af sygdomsprogression.

Der er stor variation i forhold til alder for sygdomsdebut, graden af muskelsvækkelse og hvor hurtigt sygdommen progredierer.

Denne vejledning er udarbejdet som et supplement til den information, der findes i patientforeninger og hos fagpersoner. Vi håber, vejledningen kan hjælpe fysioterapeuter og patienter til et samarbejde om den enkelte persons behandlingsbehov. <sup>1</sup>

## Facioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHD)

FSHD er en arvelig, fremadskridende muskelsygdom, hvor musklerne i ansigt, skulderbælte og overarme påvirkes tidligt i sygdomsforløbet.

Sygdommen er autosomal dominant, hvilket betyder, at en person, der selv har sygdommen, har 50 % risiko for at give den videre til sine børn.

Størstedelen af de arvelige tilfælde skyldes en genetisk fejl på kromosom 4 (4q35), men man kender endnu ikke de helt specifikke genetiske mekanismer, der udløser sygdommen.

De fleste personer med FSHD går til læge, når de er mellem 10-20 år, pga. øget besvær med at løfte og holde armene over hovedet eller med at gå på trapper og i ujævnt terræn.

Nogle få personer har ikke symptomer på muskelsvækkelse, og i den modsatte ende af spektret er der ganske få procent, som har symptomer og får stillet diagnosen, før de er fyldt

---

<sup>1</sup> Vi har dedikeret denne guide til Stephen Jacobsen, Ph.D. for hans utrættelige arbejde for the FSH Society og hans støtte til denne udgivelse.

Guiden er betalt af det amerikanske FSH Society med støtte fra Delta Railroad Construction.

FSH Society, Inc. Scientific Advisory Board og FSH Societys bestyrelse har bidraget med støtte og kommentarer.

10 år. Tidlig symptomdebut er forbundet med en større genetisk forandring og et hurtigere tab af muskelkraft.

### Hvordan viser FSHD sig

Som navnet antyder, påvirker FSHD først og fremmest musklerne i ansigt (facio), skulderblade (scapulo) og overarme (humeral), men andre muskler kan også være betydeligt påvirkede relativt tidligt i sygdomsforløbet. Det gælder specielt musklerne omkring hofter (bækkenmuskulaturen), på bagsiden af låret (hasemusklerne), maven og de muskler, som bøjer fodledet op (ankel dorsal-fleksorer).

En undersøgelse af FSHD naturhistorien (et studie, der forsøger at afdække de typiske kliniske træk ved en sygdom, og ændring over tid) viste, at de svageste muskler var de muskler, som forbinder skulderbladet til rygsøjlen i den øverste del af ryggen (skulderbladets stabilisatorer), skuldermusklerne, som drejer armen udad (eksterne rotatorer), brystmusklerne, musklerne, som bøjer albuerne (biceps og brachioradialis), knæbøjjerne (hasemusklerne), og de muskler, som bøjer foden op (ankel dorsal-fleksorer).

I den samme videnskabelige undersøgelse, sagde flertallet af de adspurgte, at deres første symptomer begyndte i teenageårene, men at der gik flere år, inden de søgte hjælp og/eller fik en diagnose. Hos de fleste personer udvikler muskelsvækkelsen sig meget langsomt; et studie med deltagelse af 90 personer viste, at der først kunne måles et tab af muskelkraft efter tolv måneders opfølgning [2].

Generelt ses der ved FSHD en gradvis spredning af muskelpåvirkningen, som typisk begynder i ansigtet og langsomt spreder sig til skulder- og overarmsmuskulaturen og derefter til mavemuskler og fodledets opadbøjere. Svagheden i føddernes opadbøjere, som medfører dropfod, kan være et tidligt tegn ved FSHD og kan afhjælpes med dropfodsskinner (AFO).

Sædvanligvis er det første symptom på sygdommen problemer med at løfte armen over skulderhøjde. Dropfod er mindre hyppigt som første symptom, og ved nærmere undersøgelse har disse patienter næsten altid svaghed i skulderbladsmusklerne og svag ansigtsmuskulatur. Svage kropsmuskler er et tidligt og hyppigt tegn, men overses nemt ved undersøgelsen. Svage mavemuskler medfører en fremstående mave, og medvirker til øget lændesvaj (lordose). Det er et typisk tegn ved FSHD, at de nedre mavemuskler er svagere end de øvre.

Mild til svær bilateral hørenedsættelse (sensorineural/perceptiv) og anormale blodkar i øjet kan være forbundet med FSHD. Normalt er disse fund asymptomatiske (den berørte person ved ikke de er der), men hvis en person har disse komplikationer bør vedkommende følges af specialister på området [3].

Højfrekvent høretab og øjensygdom (retinal telangiectasias) kan forbindes med FSHD, men giver sjældent symptomer. Ca. halvdelen af patienterne har subklinisk høretab på de høje toner og påvirkning af nethindens blodkar (retinal vasculopati). Høretab ses ofte hos patienter med svær infantil FSHD (barndomsform), og kan, hvis det ikke opdages og behandles tidligt, give indlæringsvanskeligheder og gribe ind i den kognitive udvikling. Der bør udføres audiogrammer på alle patienter med infantil FSHD.

Hjertepåvirkning, der giver symptomer, er normalt ikke en følgevirkning ved FSHD, men personer med sygdommen bør undersøges [3]. Ligeledes kan der ved FSHD forekomme en behandlingskrævende påvirkning af vejrtrækningen, men i givet fald ofte sent i sygdomsforløbet [4]. Personer med FSHD bør henvises til kontrol af vejrtrækningen, hvis der er symptomer.

Personer med moderat til svær FSHD skal gå til regelmæssig respiratorisk kontrol. Der anbefales regelmæssige kontroller, da der over en længere periode kan være påvirkning af respirationen, uden personen har symptomer. En påvirket – og behandlingskrævende respiratorisk påvirkning kan behandles med et non-invasivt vejrtrækningshjælpemiddel (fx et BiPAP-apparat) til natlig brug. I meget svære tilfælde kan der blive behov for en døgnrespirator. Ved traume (skadestue, intensivafdeling), operation og bedøvelse bør man som standard være forsigtig med ikke give medicin, der kan påvirke og undertrykke den normale vejrtrækning, medmindre det er i forbindelse med palliativ behandling. Ilt-tilskud kan have en skadelig virkning på personer med respirationspåvirkning, der skyldes hyperkapni (forhøjet CO<sub>2</sub>). CO<sub>2</sub>-niveauet bør regelmæssigt undersøges/overvåges af en læge/respirationscentret.

## Træning og FSHD

Flere studier har undersøgt effekten af træning ved neuromuskulære sygdomme, men studierne har typisk omfattet personer med forskellige diagnoser (hvoraf kun ganske få var FSHD) og kun løbet over kort tid (tre måneder eller mindre). Kun et studie har udelukkende undersøgt personer med FSHD i en periode på 12 måneder [5]. Pga. de få og små studier er det vanskeligt at konkludere noget endeligt om FSHD og træning, men generelt er der ikke observeret nogen negativ effekt i studier, der involverer aerobisk træning (træning der er målrettet til midlertidigt at øge hjertefrekvens og vejrtrækning/konditionstræning), hvorimod der er observeret få negative effekter i studier, der handler om modstandsøvelser (øvelser, hvor den anvendes vægte eller anden form for modstand. Det ene 12-måneders studie konkluderede at:

*“På baggrund af vores erfaringer med dette studie, fortæller vi vores patienter med FSHD, at normal deltagelse i sport og arbejde ikke ser ud til at skade deres muskler... På den anden side, er der utilstrækkeligt grundlag til generelt at anbefale træning til alle med FSHD”[5].*

Der er to ting, man skal være opmærksom på i forhold til personer med FSHD og modstandsøvelser. For det første har personer med FSHD normalt store udsving i muskelkraften i de forskellige muskelgrupper. Det er svært at træne en stærk muskel eller muskel med kun let nedsat kraft uden at risikere at overbelaste eller forstrække en meget svagere muskel, der er involveret i at udføre øvelser [7].

For det andet gælder det, at nogle muskler - afhængig af graden af kraftnedsættelse, arbejder (træner) maksimalt bare for at udføre daglige aktiviteter. (ADL) mod tyngden. En svag skulderbladsmuskel som fx serratus anterior eller midterste trapezius bliver udfordret i forbindelse med daglige brusebade, hårvask og hårbørstning.

Disse specifikke muskler kan have brug for at hvile og ikke for at udføre yderligere modstandsøvelser.

Hvorvidt en person med FSHD bør gå i gang med et program, hvor der trænes med vægt og modstand, afhænger af hvor svage de forskellige muskelgrupper er, og allervigtigst, af personens normale aktivitetsniveau. En person, som har skrivebordsarbejde, ikke har små børn og ikke udfører typisk husarbejde kan have gavn af et nøje sammensat træningsprogram. Men en person, som arbejder på fuld tid som kassemedarbejder eller en forælder, som har et ni måneder gammelt barn, der skal løftes og bæres, kan faktisk risikere at beskadige skulder- og albuemuskler, hvis han eller hun – ud over deres daglige rutiner – har et træningsprogram med modstandsøvelser.

Hos personer med Duchennes muskeldystrofi og nogle af limb girdle muskeldystrofi-typerne, kan modstandsøvelser fremskynde tabet af muskelkraft. Fordi man endnu ikke kender mekanismen og betydningen af den mutation, der forårsager FSHD (4q35), kan ingen med sikkerhed sige, hvilken rolle og betydning træning har for sygdommen. Indtil vi forstår den specifikke molekulære mekanisme, er det uklart, hvilken rolle modstandsøvelsernes spiller for FSHD.

Hvis en person med FSHD beslutter sig for at begynde på et træningsprogram, bør der laves baseline-styrkemålinger før opstart. Når muskelstyrken er undersøgt, bør personen komme til regelmæssige, opfølgende kontroller. Det er ofte en hjælp at føre en dagbog over sine daglige aktiviteter (ADL), hvilke øvelser, der udføres, og varigheden af disse samt symptomer den følgende dag. Ved at dokumentere sine fysiske opgaver (både rutine og øvelser) og sit fysiske velvære (herunder træthed og smerter), kan en person med FSHD finde ud af, om øvelsesprogrammet er gavnligt – i hvert fald på kort sigt. Det er ideelt, hvis en fysioterapeut med erfaring i FSHD kan udføre muskeltesten, men som minimum bør det være en sundhedsfaglig person, der kender til de neuromuskulære sygdomme og er villig til at lære om de specielle aspekter ved FSHD.

I forhold til træning, kan aerobiske øvelser som cykling, gang og svømning fremhæves, fordi denne form for træning giver mindre stress på muskelfibrene (og derfor er der mindre risiko for muskelskader) og forbedrer den generelle kondition og udholdenhed.

### **Bassintræning og FSHD**

Der findes ingen kontrollerede forsøg, der har undersøgt effekt af træning i vand og FSHD. Fysioterapeuter anbefaler bassintræning ved alle former for muskelsvindsygdomme, fordi vandets opdrift understøtter bevægelserne. Derudover kan bassintræning være en effektiv træningsmetode, da træningen involverer mange muskelgrupper på samme tid. I praksis undgår mange voksne bassintræning, dels pga. adgangsforhold, sikkerhedsforhold og fordi, nogle føler sig forlegne ved at vise deres krop [8].

### **Smerter og FSHD**

Selvom der mangler viden om dette i den medicinske litteratur [9,10], er de mange personer med FSHD, der fortæller, at de har kroniske smerter. Der kan være flere grunde til dette. Den første, og sandsynligvis også den mest almindelige, forklaring er, at personer med FSHD har ubalance i muskelkraften mellem muskelgrupper på hvert side af et led. For eksempel har de

flESTE personer med FSHD en markant kraftnedsættelse i de muskler, der går fra ryghvirvlerne til hvert skulderblad (de stabiliserende muskler). Disse muskler må trække sig sammen (og derfor gøre sig kortere) for at stabilisere eller holde hvert skulderblad på plads. Hvis skulderbladet ikke kan stabiliseres, inden armen løftes, vil det "vinge" ud og personen vil ikke kunne bruge armen effektivt til at løfte eller bære. Disse svage muskler vil med tiden blive forlængede og for udspændte, hvis de "modsat rettede muskler" (antagonisterne) er stærkere. I eksemplet ovenfor kan brystmusklerne (de pektorale muskler) også være svage, men sædvanligvis er de stærkere end de stabiliserende skulderbladsmuskler, og vil derfor have en tendens til at trække skuldrene fremad. Fordi brystmusklerne er stærkere vil de med tiden blive stramme eller forkortede.

Hvad betyder dette i forhold til smerte? Alle muskler har en normal hvilelængde. Hvis nogle muskler er kronisk forlængede eller forkortede, vil nervetrådene i musklen udsende signaler om, at noget er forkert – en opfordring, om man vil, til personen om at gøre noget ved problemet ved at ændre musklens stilling. Hvis den forlængede eller udspændte muskel ikke kan korrigeres, opstår der kronisk smerte.

En anden årsag til kronisk smerte i FSHD er, at musklerne ofte skal udføre opgaver, der ligger ud over deres formåen. Igen kæmper disse muskler konstant for at kontrahere sig (trække sig sammen), men fordi de er svage, kan de ikke opnå en tilstrækkelig kontraktion. Efterhånden vil muskelvævet og det tilhørende bindevæv blive betændt og smertefuldt. Det samme sker for en person uden muskelsvind, som overbelaster sig med husligt arbejde, arbejde eller træning. Nervetrådene i de overbelastede muskler sender advarselssignaler om at "nok er nok" og "kan vi ikke godt stoppe nu?" Hvis personen stopper med sin aktivitet, og musklerne får lov til at hvile, sker der normalt en bedring. En person med FSHD, kan dog som regel ikke hvile de svage muskler tilstrækkeligt. På grund af de tidligere beskrevne ubalancer i musklerne, er der tendens til, at muskelgrupperne bliver brugt for meget og/eller holdt i en unormal hvilelængde.

Personer med FSHD oplever hyppigst smerte i den øverste del af ryggen og skuldrene, lænderyggen og hofterne. Det er også i disse områder, at der er mest muskelubalance.

Nogle gange betyder den alvorlige svaghed i skulderregionen, at skuldrene hænger. Hvis det er alvorligt, medfører det, at der trækkes i plexus brachialis (en gruppe nerver i skulder/armhule, der forsyner armen med nerveimpulser). Nogle gange kan dette påvirke nerverne i en grad, så de beskadiges, hvorved der opstår svaghed, følelsesløshed og krampelignende forhold [1].

Hvis en muskelgruppe er så alvorligt svækket, at den ikke kan arbejde mod tyngdekraften, kan træning være kontraindiceret. Pga. omfattende kraftnedsættelse, kan musklerne ikke bibeholde deres normale længde. Nogle gange kan et støttebind afhjælpe smerten ved at holde de svage muskler tættere på deres normale længde. Mavemusklerne er et godt eksempel på dette; mavemusklerne er næsten altid svage tidligt i FSHD-forløbet [1,11]. Personer med FSHD efterspørger ofte øvelser til at styrke mavemusklerne. Desværre er musklerne oftest for svage til et træningsprogram, men vha. et mavebælte eller elastisk korset kan mavemusklerne bringes tættere på deres normale længde. Derudover vil en sådan støtte beskytte lændemusklerne, som er belastede og i risiko for at blive beskadigede, fordi mavemusklerne er svage.

## Kirurgisk behandling af skulderproblemer

Svaghed i de stabiliserende skuldermuskler kan føre til markante "englevinger", tab af evne til at udføre aktiviteter over hovedhøjde og, i nogle tilfælde, problemer med smerter. Man har gennem årene udviklet forskellige kirurgiske og ikke-kirurgiske metoder til at stabilisere skulderen og forbedre og/eller vedligeholde evnen til at udføre aktiviteter over hovedhøjde. Ikke-kirurgiske metoder, som bandager (skulderortoser) har begrænset effekt, fordi det tryk, der er nødvendigt for at holde skulderbladet på plads ikke tolereres i længere perioder. Skulderortoser kan anvendes til særlige aktiviteter eller i kort tid ad gangen.

Operation indebærer, at skulderbladet fastgøres til brystkassen med slynger (scapuloplexy) eller ved at fæstne det med tråd, skruer eller plader (scapulodesis). Der kan anvendes knogle fra bækkenet til at forbedre helingen og mindske immobiliseringstiden efter operationen.

En nylig gennemgang af studier, der beskriver resultaterne af ovenstående metoder, viste, at der var betydelige fordele ved operation, men advarede om, at disse fordele skulle afvejes mod behovet for postoperativ immobilisering, genoptræning og komplikationer, fx at slyngerne blev for lange, at tråd og skruer kunne løsne sig, og at der i nogle tilfælde kunne ske en beskadigelse af nerverne. Bilateral fastgørelse af skulderbladene kan også føre til nedsat bevægelse af kravebenet. Hver person skal undersøges grundigt, og fordele og mulige komplikationer skal holdes op imod hinanden, inden der tages en beslutning om operation.

## Hvem er fysioterapeuterne og hvad kan du forvente af dem?

Fysioterapeuter er sundhedsprofessionelle, der er uddannet på professionshøjskole- eller universitetsniveau, og arbejder på hospitaler, på fysioterapeutiske klinikker, i kommunerne, på plejehjem, i skolerne, osv. Under dit første besøg hos fysioterapeuten vil han/hun:

- optage en anamnese (sygdomshistorie) for at få indblik i udviklingen og progressionen af dine problemer
- forhøre om du er undersøgt andre steder, og hvad undersøgelserne viste.
- spørge om der er påvirkning af lunger og hjerte sekundært til muskelsvindsygdommen
- spørge om eventuelle tidligere og aktuelle lidelser, som kan have indflydelse på de nuværende problemer
- spørge om evt. tidligere eller aktuel medicinsk eller kirurgisk behandling relateret til din muskelsvindsygdom, og om du har andre sygdomme/følgesygdomme.
- udføre en detaljeret fysisk undersøgelse for at undersøge påvirkningen af muskler og led, funktionsevne og begrænsninger og smerterelaterede problemer.

Efter at have fået sygdomshistorien og udført den fysiske undersøgelse vil fysioterapeuten sandsynligvis tale med dig om dine nuværende aktiviteter set i forhold til dit familie- og arbejdsliv og dine fritidsinteresser. Fysioterapeuten vil spørge til dine konkrete mål for behandlingen og udarbejde en plan over dit behov for aktivitet og træning, der er forenelig med din livsstil og dine daglige gøremål. Fysioterapeuten vil vise og instruere dig i at udføre nogle øvelser og fortælle dig, hvor hyppigt og med hvilken intensitet, øvelserne skal udføres. I vil også tale om eventuelle symptomer, der bør få dig til at justere programmet og/eller få en ny tid. Hvor længe du skal gå til fysioterapeutbehandling og hvor hyppigt, afgøres af



øvelsesprogrammet, hvordan du har det med programmet, om du kan overholde det, og hvordan der skal følge op på programmet<sup>2</sup>.

På baggrund af undersøgelsen og jeres samtale kan fysioterapeuten anbefale bandager og/eller andre hjælpemidler samt behov for ændringer af dit hjem eller arbejdsplads, med henblik på at du kan have det bedst mulige funktionsniveau med mindst mulig forbrug af energi. I nogle tilfælde kan der være behov for en kørestol, elektrisk kørestol eller udendørs elektrisk køretøj med eleverbart sæde samt tilpassede styresystemer og ramper. Fysioterapeuten kan også anbefale årlige undersøgelser for at følge din tilstand og give relevante behandlingsforslag.

Vi håber, denne korte forklaring vil hjælpe dig med at forberede dig til – og få det mest mulige ud af – din konsultation med fysioterapeuten. Husk at FSHD er en sjælden sygdom, og medmindre fysioterapeuten har erfaring fra andre patienter med muskeldystrofi, kender han/hun måske ikke til sygdommen og vil blive glad for at få så meget information om FSHD som muligt. Vi anbefaler derfor, at du viser denne folder til din fysioterapeut.

### Til fysioterapeuter

Der er særlige udfordringer ved at give fysioterapi til patienter med FSHD. Sammenlignet med andre muskeldystrofier kan FSHD være meget asymmetrisk, og det er ikke usædvanligt at vurdere en muskel i venstre side til 4 eller derover på MMT (Manuel Muskel Test) og den tilsvarende muskel i højre side til 1 eller 2. I en anden muskelgruppe kan muskelkraften derimod være stærkere på modsatte side. Der er ofte ikke nogen klar systematik i, hvor stærk en muskelgruppe er.

Ofte er der dog et forudsigeligt mønster:

- De øvre og nedre mavemuskler er de første muskelgrupper, der har en synlig svaghed, og muskelstyrken vurderes sjældent over 3-.
- Den mellemste og nedre trapezius-muskel og serratus anterior bliver også tidligt svage og muskelstyrken er sjældent over 3. Den mellemste del af deltoideus er normalt kun mildt påvirket.
- Udadrotatorerne i skulderne er svagere end indadrotatorerne.
- Biceps brachii er sædvanligvis påvirket.
- Knæfleksorer er svagere en knæekstensorer.
- Ankel dorsal-fleksorer er svagere end ankel plantar-fleksorer.
- Selv om der kan være store ubalancer mellem antagonist og agonist, er der sjældent alvorlige kontrakturer.

Da FSHD er en autosomal dominant sygdom med langsom progression, og måske fordi andre familiemedlemmer også kan have haft symptomer i mange år, sker det nogle gange, at patienter ikke henvises til en fysioterapeut, før de har lidt af kroniske smerter, muskelsvaghed og funktionsnedsættelse i mange år.

---

<sup>2</sup> I Danmark er du berettiget til vederlagsfri fysioterapi, når du har FSHD og en funktionsnedsættelse, der er relateret til dette

En fysioterapeut, der ser en patient med FSHD for første gang, skal starte sin behandling med at indhente information om patientens beskæftigelse, fritidsaktiviteter og rolle som forælder. Dette bør omfatte en detaljeret beskrivelse af arbejde, arbejdstid, forpligtelser i forbindelse med hus, børn, kæledyr og andre fysiske opgaver. Det er nødvendigt for fysioterapeuten at have en klar fornemmelse af, hvor meget af dagen personen med FSHD bruger sin tid med at sidde ved en computer, stå, gå, gå på trapper, stige ind og ud af en bil, ordne vasketøj, tilberede mad, gå tur med hunden, bære på et lille barn, osv.

Dette bør følges op af en detaljeret muskeltest. Derefter har fysioterapeuten typisk dannet sig et billede af de væsentligste muskelubalancer. Svage muskler er ofte overstrakte. Stærke muskler kan være stramme, men giver alligevel ikke alvorlige kontrakturer. Personen med FSHD vil sædvanligvis komme til at opleve kronisk smerte. De mest udsatte områder er nakken, den øverste del af ryggen, lænden og bag på knæet. Smerten opstår i de svageste (og derfor overstrakte) muskler.

### Smertebehandling

Bed patienten om at føre en aktivitetslog over flere uger. Den kan være lige så detaljeret, som patienten har brug for, men bør som minimum registrere aktivitetstype, tid på dagen og oplevede symptomer. Hvis personen er nøjagtig og grundig, kan sådan en log være nyttig information om, hvordan særlige aktiviteter hænger sammen med symptomer på træthed og smerte.

Smertebehandlingen bør omfatte instruktion i udstræknings- og styrkeøvelser, vurdering af eventuelt behov for ortoser (specielt i forhold til at støtte ankel-dorsalfleksion, skulderbladets stabilitet og/eller støtte til mavemusklerne), og behandlingsmetoder som varme, kulde, TENS (elektrisk nervestimulering), massage, etc. Lette ankel-skinners (AFO's – industri – eller specialfremstillet) kan være gode til at korrigere dropfod.

Lange benskinners (KAFO's) kan anvendes hos personer med udtalt svaghed i den ene quadriceps (lårmuskel) – eller hos personer, der har knæsmerte forårsaget af hyperekstension i knæleddene. Denne type ortose, som har dobbelte stivere ved anklen, kan være en fordel for personer med FSHD, fordi den øger stabilitet og mindre træthed.

Allervigtigst er det, at fysioterapeuten lærer personen med FSHD-strategier til at undgå den onde cirkel med muskelsmerter.

Dette omfatter undervisning i, hvordan holdningen belastes, og hvordan dette kan minimeres; en ærlig vurdering af personens livsstil, både fritid og arbejde, og forslag til ændringer, der kan lindre belastningerne på de svageste muskler. Forslagene kunne for eksempel være at afprøve hjælpemidler til badning, påklædning og rengøring i hjemmet, eller en bedre støttende eller mere egnet højde på skrivebordsstolen, et ergonomisk korrekt tastatur og mus til bærbar eller stationær computer på arbejdet. Selv om personen vælger ikke at bruge en anbefalet ortose eller hjælpemiddel, er det vigtigt at han eller hun forstår principperne bag anbefalingen.

## Resume

I et selv-rapporteret spørgeskema om livskvalitet til personer med forskellige neuromuskulære sygdomme, omhandlede de tre hyppigst citerede bekymringer: Tab af muskelkraft, vanskeligheder ved at motionere og træthed. Andre generelle problemer havde at gøre med mobilitet, smerter og vægt. [12]

FSHD er en muskelsygdom, der forårsager progredierende tab af muskelkraft, følgevirkninger er muskelsmerter samt en vis grad af funktionsnedsættelse. Ind til årsagen til FSHD er fundet, bør personer med sygdommen insistere på at sundhedsprofessionelle, herunder fysioterapeuter, sammen med FSHD-patientforeningerne arbejder målrettet på at minimere de fysiske og psykiske belastninger, som den komplekse sygdom forårsager.

## Referencer

1. Kissel JT. Facioscapulohumeral dystrophy. *Seminars in Neurology* 1999;19:35-43.
2. The FSH-DY Group. A prospective, quantitative study of the natural history of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): implication for therapeutic trials. *Neurology* 1997;48:38-46.
3. Tawil R, Griggs RC. ed, Butterworth-Heinemann. Facioscapulohumeral dystrophy in the molecular and genetic basis of neurological disease. Rosenberg RN, ed. Butterworth-Heinemann Publishers 1997 pg 931-938.
4. Wohlgemuth M, van der Kooi EL, van Kesteren RG, van der Maarel SM, Padberg GW. Ventilatory support in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology* 2004;63:176-178.
5. van der Kooi EL, Vogels OJM, van Asseldonk RJGP, Lindeman E, Hendriks JCM, Wohlgemuth M, van der Maarel SM, Padberg GW. Strength training and albuterol in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology* 2004;63:702-708.
6. Olsen DB, Orngreen MC, Vissing J. Aerobic training improves exercise performance in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology* 2005;64:1064-1066.
7. Kendall, FP, McCreary EK, Provance PG. *Muscles: testing and function*. 4th ed. Baltimore, Williams & Wilkins, 1993.
8. Eagle, M. Report on the muscular dystrophy campaign workshop: exercise in neuromuscular diseases. *Neuromusc Dis* 2002;12:975-983.
9. Bushby KMD, Pollitt C, Rogers MT, Chinnery PF. Muscle pain as a prominent feature of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): four illustrative case reports. *Neuromuscular Disorders* 1998;8:574-579.
10. Abresch RT, Carter GT, Jensen MP, Kilmer DD. Assessment of pain and health related quality of life in slowly progressive neuromuscular disease. *Am J Hosp Palliat Care* 2002;19:39-48.
11. Awerbuch GI, Nigro MA. Beevor's sign in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Arch. Neurol* 1990;47:1208-1209.
12. Fowler WM. Consensus conference summary: role of physical activity and exercise training in neuromuscular diseases. *Am J Phys Med Rehabil* 2002;81 (Suppl):S187-S195.
13. van der Maarel SM, Frants RR. The D4Z4 repeat-mediated pathogenesis of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Am J Hum Genet*. 2005 Mar; 76(3):375-86.

14. Review. PMID: 15674778.

15. Tawil R, van der Maarel SM. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 2006 Jul; 34(1):1-15. Review. PMID: 16508966.

FSH Society, Inc.  
02472  
64 Grove Street  
Watertown, MA

Copyright© FSH Society, Inc. 2007  
May not be reprinted or copied without permission.

Version: May 2009  
(617) 658-7878;  
(617) 658-7877  
(617) 658-7879 fax  
[www.fshsociety.org](http://www.fshsociety.org)

Daniel Paul Perez  
President & CEO  
(781) 275-7781  
[daniel.perez@fshsociety.org](mailto:daniel.perez@fshsociety.org)

Nancy Van Zant  
Executive Director  
(617) 658-7878  
[nancy.vanzant@fshsociety.org](mailto:nancy.vanzant@fshsociety.org)

FSH Society, Inc.  
02472  
64 Grove Street  
Watertown, MA  
(617) 658-7878;  
(617) 658-7877  
(617) 658-7879 fax  
[www.fshsociety.org](http://www.fshsociety.org)