
DUCHENNES MUSKELDYSTROFI -
OM DIAGNOSEN, FOREBYGGELSE
OG BEHANDLING

EN FAMILIEGUIDE



Indholdsfortegnelse

1.	INDLEDNING	04
2.	SÅDAN BRUGER DU GUIDEN Sammensætning af behandlerteam Duchenne trin for trin	07
3.	DIAGNOSETIDSPUNKTET Mistanke om Duchenne	17
4.	DIAGNOSTICERING AF DUCHENNE	20
5.	NEUROMUSKULÆR BEHANDLING Vedligeholdelse af fysik og funktionalitet	23
	STEROIDBEHANDLING Regimer, doser og bivirkninger	24
7.	ENDOKRIN BEHANDLING Vækst, pubertet og kontrol af binyrer	33
8.	KNOGLER – FOREBYGGELSE AF KNOGLESKØRHED Kontrol og behandling af knogleskørhed	37
9.	ORTOPÆDISK BEHANDLING Kontrol af skoliose og knoglebrud	38



Indholdsfortegnelse *(fortsat)*

10.	FYSIO-, ERGO- OG TALETERAPI	39
11.	VEJRTRÆKNING Kontrol af vejrtrækningsmusklerne	43
12.	HJERTET Kontrol af hjertet	46
13	MAVE-TARMSYSTEMET Ernæring, synkefunktion og andre mave-tarmrelaterede problemer	48
14.	PSYKOSOCIAL BEHANDLING Adfærd, indlæring og livet med Duchenne	51
15.	OPERATIONER	54
16.	BEHOV FOR AKUTHJÆLLP	56
17.	AT BLIVE VOKSEN	58
18.	KONCLUSION	62

FORBEHOLD

Information og vejledning i dette hæfte kan ikke erstatte personlig kontakt til og rådgivning fra en læge eller anden sundhedsfaglig person (fx fysioterapeut, ergoterapeut, sygeplejerske). Hæftets råd og vejledninger bør anvendes i samråd med en sundhedsfaglig person. 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. Selv om redaktionen har bestræbt sig på at sikre, at materialet er så præcist og fyldestgørende som muligt, kan det ikke garanteres, og behandlingen skal derfor i hver eneste situation tilpasses den individuelle patient.

INDLEDNING

Duchennes muskeldystrofi (også kaldet DMD eller bare Duchenne) er en kompleks diagnose som er svær at forstå og behandle. Som forælder kan man opleve både stor sorg og usikkerhed, når ens barn får diagnosen. Patientorganisationerne The Muscular Dystrophy Association, Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD) og World Duchenne Organization (UPPMD) samt forskningsnetværket Treat-NMD har sammen opdateret den tidligere familieguiden fra 2010 til denne 2018-udgave. Guiden har til formål at støtte forældre til børn med Duchenne, så børnene får den bedst mulige vejledning og behandling.

Guiden beskriver de internationale anbefalinger, og der kan derfor være afvigelser fra danske forhold. Den danske redaktion har tilføjet kommentarer, der henviser til danske forhold, hvor dette er skønnet nødvendigt. Tilføjelser er markeret med * og rød skrift.

Duchenne indgår i et spektrum af muskelsygdomme kaldet dystrofinopati, som er karakteriseret ved at muskelproteinet dystrofin mangler. De spænder fra den mere alvorlige fænotype (de symptomer, man kan se) Duchennes muskeldystrofi til den mildere Beckers muskeldystrofi, som dog også kan variere i graden af symptomer. Denne guide handler primært om Duchenne.

Afsnittene Diagnose og Tidlig gangfase henvender sig til forældrene, ellers er den skrevet til personen med Duchenne. Ordet 'du' i guiden henvender sig til personen med Duchenne. Teksten i visse faktabokse henvender sig mest til sundhedsfaglige personer og er derfor ikke oversat til dansk.

BAGGRUND FOR RETNINGSLINJERNE I DENNE GUIDE

I 2009 udkom de første internationale retningslinjer for diagnosticering og behandling af Duchennes muskeldystrofi. Det skete på initiativ fra det amerikanske Centers for Disease Control and Prevention (CDC), som udvalgte 84 internationale eksperter i Duchennes muskeldystrofi til at repræsentere en bred vifte af medicinske specialer. Hver ekspert fik til opgave at vurdere hvor "nødvendige", "egnede" eller "uegnede" de metoder, der blev brugt til behandling af Duchenne, var på hvert stadie af sygdommen. Samlet tog de stilling til mere end 70.000 forskellige hændelsesforløb, hvilket gjorde det muligt at udarbejde et sæt retningslinjer, som flertallet af eksperterne var enige om beskrev "god praksis" for behandling af Duchenne.

"Dette er en guide til de 'medicinske' aspekter af DMD, men husk altid, at den medicinske side ikke kan stå alene. Hensigten er et minimere de medicinske problemer, så jeres søn kan fortsætte med at leve sit liv, og I kan fortsætte med at være en familie. Husk også på, at de fleste drenge med Duchenne er glade børn, og at de fleste familier klarer sig rigtigt godt, når de er kommet sig over det første shock, efter diagnosen er stillet. "

Elizabeth Vroom, United Parent Projects
Muscular Dystrophy



INDLEDNING *(fortsat)*

De opdaterede retningslinjer fra 2018 er blevet til på samme måde, og denne 2018-version af Familieguiden opsummerer resultaterne af arbejdet. Både de oprindelige og de opdaterede retningslinjer er blevet til med støtte fra CDC i samarbejde med patientorganisationer og forskningsnetværket TREAT-NMD. Retningslinjerne er udgivet i tidsskriftet Lancet Neurology og kan findes i en engelsk version på TREAT-NMD's hjemmeside. Her kan man også finde familieguiden oversat til mange sprog.

Ud over de samlede retningslinjer skriver forskere for hvert specialeområde artikler, der går i dybden med deres eget område. Disse artikler vil blive udgivet i et tillæg til tidsskriftet Pediatrics i 2018 og kan læses på nedenstående hjemmesider (på engelsk).

REFERENCER

[Internationale patientorganisationer](#)

treat-nmd.org

worldduchenne.org

[Information på dansk](#)

rcfm.dk

muskelsvindfonden.dk

[De internationale retningslinjer for diagnosticering og behandling af DMD](#)

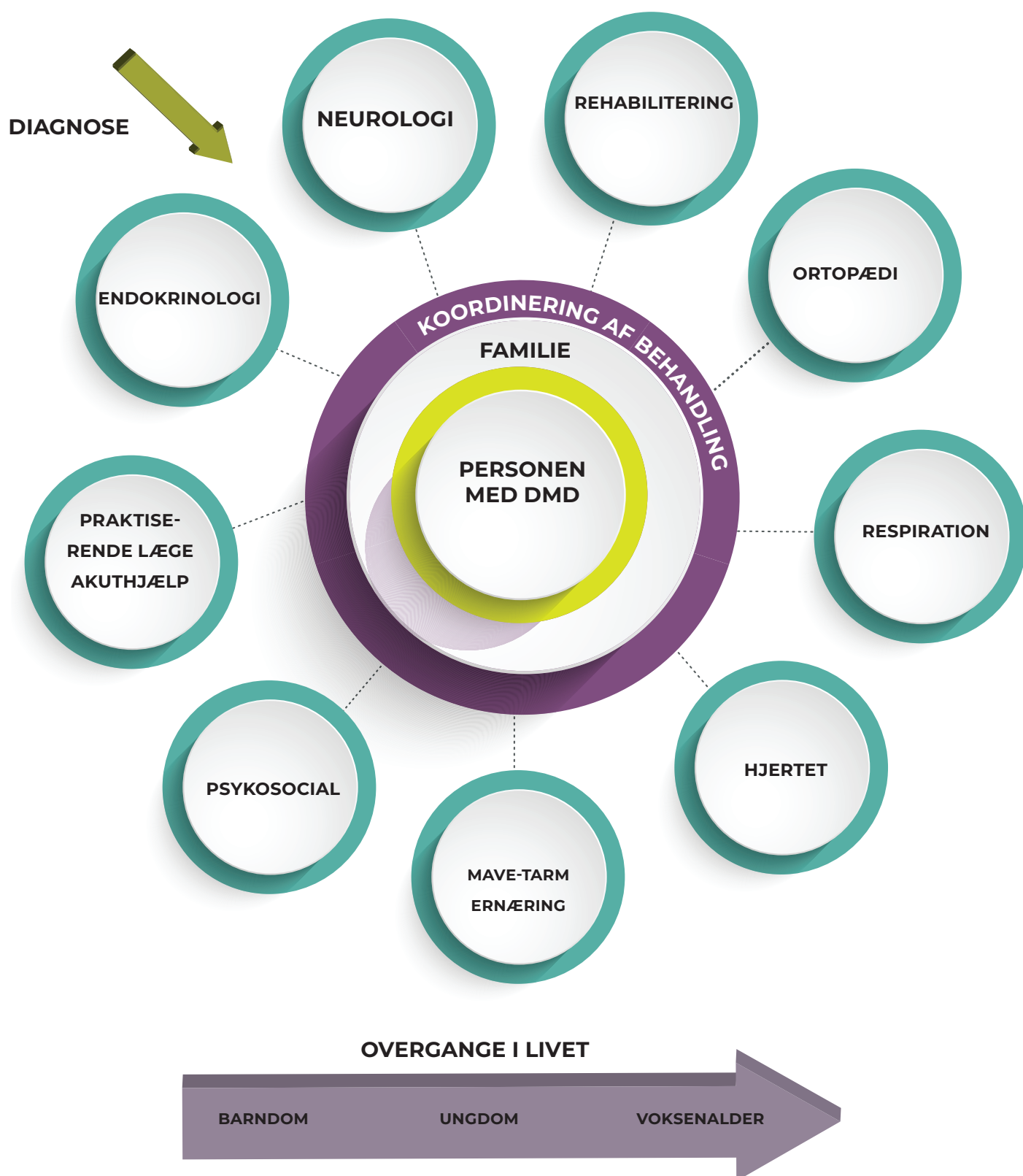
[Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 1: Diagnosis, neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management](#)

[Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management](#)

[Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, an update, part 3: Primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan](#)

[Andre retningslinjer](#)

[De skandinaviske retningslinjer for DMD findes på RCFM's hjemmeside under diagnosebeskrivelsen for Duchenne muskeldystrofi](#)





2. SÅDAN BRUGER DU GUIDEN

DU KAN BRUGE GUIDEN PÅ TO FORSKELLIGE MÅDER:

1. Til at læse om et specifikt stadie af Duchenne
2. Til at læse om et bestemt område for behandling af Duchenne

Næste afsnit viser sammen med Tabel 1, hvordan Duchenne forløber trin for trin. Forløbet varierer dog fra person til person. Guiden er tænkt som et overblik over, hvilken slags behandling, der kan blive nødvendig.

Hvis du søger vejledning til særlige behandlingsområder, som er relevante for dig lige nu, giver indholdsfortegnelsen et godt overblik.

SAMMENSÆTNING AF BEHANDLERTEAM

Den bedste behandling af Duchenne opnås ved en multidisciplinær indsats, som betyder, at specialister fra mange forskellig områder samarbejder om behandlingen. Den hovedansvarlige person for det neuromuskulære team, der har ansvaret for din behandling igennem hele livet, bør være en specialist i neuromuskulære sygdomme. Når du går fra at blive fulgt på en børneafdeling til en voksenafdeling, vil denne person skifte fra at være børneneurolog til voksenneurolog. Det er vigtigt at sikre, at behandlingen koordineres, og at der kommunikeres mellem de forskellige afdelinger, dig og din familie og dine lokale behandlere (fx læge og lokal fysioterapeut).

I Danmark indgår RehabiliteringsCenter for Muskelsvind i rådgivningen om rehabiliteringsprocessen og vil medvirke til at koordinere indsatser mellem det regionale og det kommunale system.

Hæftet indeholder de oplysninger, der er nødvendige for at kunne deltage effektivt i denne proces. Den læge eller medicinske fagperson, som koordinerer behandlingen, skal være opmærksom på, hvilke problemer, der kan opstå, og vide hvilke tiltag, der er grundlæggende for en god behandling, samt kunne hente rådgivning fra forskellige specialister. Der vil blive lagt vægt på forskellige tiltag afhængigt af, hvor i forløbet man er. Hæftet guider dig igennem DMD-behandlingens forskellige temaer og faser (figur 1). Det er ikke nødvendigt, at alle specialister deltager på alle stadier i forløbet, men det er vigtigt, at de er tilgængelige, og at den koordinerende person har opbakning fra alle de forskellige specialister.

Husk at det er DIG, som er centrum for behandlingen. Det er derfor vigtigt, at du og din familie har en aktiv tilknytning til den fagperson, som koordinerer din individuelle behandling.



DUCHENNE TRIN FOR TRIN (TABEL 1)

Duchenne er en fremadskridende sygdom. Læger og andre behandlere vælger ofte at inddele sygdomsforløbet i en række nøglestadier, som de bruger som vejledende for deres anbefalinger, selv om grænserne mellem disse stadier er flydende. De kan dog stadig bruges som en guide til de indsatser, der anbefales på et givent tidspunkt, og give jer en ide om, hvad I kan forvente af behandlerteamet i denne fase.

1. DIAGNOSTICERING (SPÆDBARN/BARN)

På nuværende tidspunkt er det kun de færreste drenge med DMD, som bliver diagnosticeret i den præsymptomatiske fase (hvor der kun er få eller ingen symptomer), medmindre sygdommen i forvejen findes i familien, eller der tages blodprøver af andre grunde. Der kan være forsinket gang eller tale, men det er ofte så lidt, at det ikke på dette tidspunkt bliver opdaget eller giver anledning til bekymring.

Forældrene er ofte de første, der bemærker, at noget er anderledes med deres barns udvikling, og de første til at stille spørgsmål og tage initiativ til, at deres barn bliver undersøgt for den forsinkede udvikling.

Når diagnosen er stillet, er det vigtigt, at forældre får den nødvendige hjælp og støtte. Det kan være en meget voldsom oplevelse at få at vide, at ens barn har Duchenne. Der er så mange ubesvarede spørgsmål, og som forælder føler man sig ofte alene og overvældet, og ved ikke, hvor man skal søge hjælp. **Børneneurologen eller praktiserende læge kan henvise til vejledning og rådgivning i RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, www.rcfm.dk og man kan melde sig ind i patientforeningen Muskelsvindfonden, www.muskelsvindfonden.dk, hvor der kan skabes kontakt til andre familier i samme situation.**



2. TIDLIG GANGFASE (BARNDOM)

I den tidlige gangfase har barnet symptomer, der typisk betragtes som klassiske tegn på Duchenne. Disse tegn kan være:

- Besvær med at løfte hoved eller hals
- At drengen stadig ikke går i 15-månedersalderen
- Besvær med at gå, løbe eller gå på trapper
- At drengen ofte snubler og falder
- Besvær med at springe og hoppe
- At drengen ikke taler ikke så godt som andre børn på hans alder
- At drengen har brug for hjælp til at rejse sig fra gulvet, eller han kravler med hænderne op ad benene for at komme op at stå (se Gowers manøvre nedenfor)



Gowers' manøvre

- At læggene ser større ud en normalt (pseudohypertrofi)
- At han går bredsporet (med spredte ben)
- At han går på tæer og vralter
- At han går med strutmave og øget lændesvaj
- Der ses forhøjet kreatinkinase (kaldet CK eller CPK er et enzym, der findes i muskelcellerne. CK-niveauet måles i blodet. Hvis CK er over 200, er det tegn på, at musklen er beskadiget og at der skal undersøges yderligere for Duchenne)
- Der ses forhøjet værdi for leverenzymmer (AST eller ALT): Forhøjet AST eller ALT kan også indikere, at der skal undersøges nærmere for Duchenne. Nærmere undersøgelse af leveren bør ikke foretages, før der er undersøgt for Duchenne).

DIAGNOSTICERING AF DUCHENNE

Når der er mistanke om Duchenne, er den første undersøgelse ofte en blodprøve, der skal vise, om CK-værdien er forhøjet. Personer med Duchenne har ofte et CK-niveau, der er 10 til 100 gange højere end normalværdien. Hvis dette er tilfældet, anbefales det at undersøge for ændringer i DNA'et (kaldet den "genetiske mutation"), som forårsager Duchenne. En specialist i genetik kan hjælpe med at fortolke resultaterne og fortælle, hvad de betyder for netop dit barn, og hvordan andre familiemedlemmer kan være påvirket. Diagnosen stilles ofte i løbet af den tidlige gangefase

PSYKOSOCIALT, LÆRING OG ADFÆRD

Personer med Duchenne har ofte større risiko for indlæringsvanskeligheder og adfærdsproblemer. Nogle af disse udfordringer skyldes mangel på dystrofin i hjernen, andre kan skyldes problemer med at tilpasse sig sine fysiske begrænsninger. Visse typer medicin, som fx behandling med steroider, som drengene tilbydes i den tidlige eller sene gangfase, kan også spille en rolle. Som følge af behandlingen, oplever nogle drenge problemer med manglende impulskontrol, vrede, humørsvingninger, opmærksomheds- og hukommelsesforstyrrelser, mens andre ikke mærker forandringer. Hvis der er mistanke om forsinket udvikling og/eller indlæringsvanskeligheder, kan en psykolog eller neuropsykolog hjælpe med at sætte navn på problemerne og komme med anbefalinger til indsatser. Psykiske og adfærdsmæssige problemer er almindelig kendt ved Duchenne og løses bedst, hvis de tages i opløbet. Børnelæger og psykologer med speciale i børns udvikling kan være en stor hjælp i sådanne situationer. Også barnets sprog og tale bør undersøges, og der bør sættes ind med hjælp så tidligt som muligt, hvis det er nødvendigt. Hvis din familie har problemer med, hvor de kan søge hjælp, kan din læge hjælpe jer. I forbindelse med særlige psykosociale problemer og problemer med indlæring og adfærd er det vigtigt at få hjælp og støtte fra specialister (se afsnit 14).

FYSIOTERAPI

Det er en god ide at starte med fysioterapi tidligt i forløbet (Afsnit 10) for gradvist at få indarbejdet rutiner med træning og udspænding for at holde musklerne smidige og udsætte eller minimere risikoen for at få stramme led. Fysioterapeuten kan også vejlede i, hvilke øvelser, der kan udføres i pauser og frikvarterer, samt rådgive om hvordan idrætsundervisningen kan tilpasses, så dit barn ikke går glip af den. Et træningsprogram bør fokusere på udspænding og vedligeholdelse af barnets bevægelser og i mindre grad på styrketræning. Nogle gange anbefaler man natskinner (også kaldet "ankle-fod-ortoser) på dette stadie for at vedligeholde det lange stræk og forhindre stramninger i anklen. Fysioterapeutens anbefalede udspændingsøvelser, bør blive en fast, daglig rutine derhjemme.



STEROIDER

Behandling med korticosteroider, også kaldet “steroider” eller “binyrebarkhormon”, skal helst drøftes og påbegyndes allerede på diagnosetidspunktet (Afsnit 6). Familien skal informeres om fordelene ved steroidbehandling samt om risici og bivirkninger, og hvordan de kan afhjælpes. Dette indebærer også vejledning om ernæring (gerne fra en uddannet diætist) for at undgå vægttab og sikre sunde knogler. Man bør også sikre sig, at barnet får alle sine vaccinationer.

HORMONER OG SUNDE KNOGLER

Steroidbehandling kan resultere i svage knogler og påvirke det normale niveau af forskellige hormoner, fx væksthormon og testosteron (det mandlige kønshormon) (Afsnit 7). For at holde knoglerne sunde, er det vigtigt, at kosten indeholder D-vitamin og kalcium (Afsnit 8 & 13). Det kan være en god ide at drøfte kostsammensætningen med en diætist eller med det neuromuskulære team. Ved alle neuromuskulære kontroller bør højde og vægt måles og skrives ind i en vækstkurve (Afsnit 7). Måling af underarmsknoglens længde (“ulnar længde”), eller underbenet (“tibial længde”) eller over- og underarm sammenlagt (“segmental armlængde”) er andre metoder til at måle præcis længde, og disse mål bør også måles ved første undersøgelse (baseline). Der bør også tages en baseline-måling af knogletætheden (DEXA-scanning), når behandlingen med steroider påbegyndes (se Afsnit 8).

HJERTE OG VEJRTRÆKNINGSMUSKLER

Problemer med hjerte- og vejtrækningsmuskulaturen ses typisk ikke på dette stadie af sygdommen, men der bør foretages en baseline-undersøgelse (det, som er normalt for dig) på diagnosetidspunktet, som følges op ved kommende kontroller. Når test af lungefunktion påbegyndes i en tidlig alder, vænner man sig til at bruge udstyret og kan derved “træne” til efterfølgende besøg. Kontrol af hjertet (ECG og hjerte-MRI eller ekkodiagram) anbefales fra diagnosetidspunktet og derefter en gang årligt op til 10-årsalderen. Derefter kan det blive nødvendigt med hyppigere kontroller (Afsnit 12). Pneumokvaccination (mod lungebetændelse) og årlige influenza-vaccinationer er vigtige for at undgå sygdom (Afsnit 11).

3. SEN GANGFASE (sen barndom /ungdom/ung voksen)

I den sene gangfase bliver det tiltagende vanskeligt at gå, og motorisk aktivitet som fx at gå på trapper og rejse sig fra gulvet bliver vanskeligere.

PSYCKOSOCIALT, LÆRING OG ADFÆRD

På dette stadie er det vigtigt løbende at holde øje med, om barnet har indlæringsvanskeligheder. Psykologer og neuropsykologer kan hjælpe med at finde de rigtige løsninger. Det er vigtigt, at drengen hele tiden får professionel støtte til at arbejde med eventuelle indlærings- og adfærdsproblemer, og samtidig bør han få hjælp til at mestre tabet af muskelkraft og funktioner (Afsnit 14). På dette stadie er det vigtigt at sætte sig mål for fremtiden, og at drengen og familien arbejder sammen med skolen om at tilrettelægge undervisningen, så han kan nå sine mål. For nogle kan en neuropsykologisk vurdering være nødvendig for at finde ud af, om drengen har kognitive vanskeligheder (fx problemer med at huske, koncentrere sig og bevare overblikket), så der kan lægges strategier for, hvordan han bedst kommer til at fungere i skolen og hjemmet.

At være omsorgsgiver for en person med Duchenne kræver mentalt og fysisk overskud. Derfor er det vigtigt at sætte tid af til sig selv, ligesom det er vigtigt at have et godt netværk. Familie, venner og folk i området, som familien har tillid til, kan aflaste familien, så de kan få fornyet energi.

I Danmark er det muligt at søge kommunen om aflastning og om praktisk og personlig hjælp.

FYSIOTERAPI

Fysioterapiens formål på dette stadie er fortsat at bevare bevægelighed, styrke og funktion for at sikre størst mulig selvstændig funktion (Afsnit 10). Hvis stramningerne i musklerne ikke kan afhjælpes med fysioterapi, kan det blive nødvendigt at konsultere en ortopæd. Fysioterapeuten har mange roller i behandlerteamet, bl.a. at stå for og supervisere udspænding, anbefale hjælpemidler såsom kørestol og ståstativ og motivere til fortsat vægtbærende aktivitet og at drengen står op (dette vil styrke både knogler og fordøjelse). Det er vigtigt at mobilitetshjælpemidler som fx kørestolen er tilpasset for at sikre en korrekt siddestilling og den bedst mulige komfort.

STEROIDER

I den sene gangfase er det fortsat vigtigt at kontrollere og evaluere steroidbehandlingen, særligt med henblik på dosis og regime (hvornår og hvor ofte medicinen tages, se Afsnit 6) samt eventuelle bivirkninger og forebyggelse af disse. Det er vigtigt at kontrollere muskelkraft og funktioner to gange årligt, ligesom der bør kontrolleres for over- eller undervægt og sættes ind med hjælp, hvis det er nødvendigt (Afsnit 13).

KNOGLER OG HORMONER

Når man tager steroider, er det vigtigt løbende at holde øje med knoglerne og vurdere risikoen for brud, særligt når det bliver sværere at bevæge sig. Det er vigtigt, at den neuromuskulære læge vurderer risikoen for brud på baggrund af blodprøver, hvor der måles for D-vitamin samt ved hjælp af scanninger, fx DEXA eller røntgen af rygsøjlen, der kan vise knogletætheden og dermed, hvor sunde knoglerne er (Afsnit 8). Ved hver kontrol bør man drøfte kostsammensætningen for at sikre, at den indeholder passende mængder D-vitamin og calcium. Højde, længde og vægt bør fortsat måles for tegn på væksthæmning (Afsnit 7).



HJERTE OG VEJRTRÆKNINGSMUSKLER

Det er vigtigt, at hjertet og vejrtrækningsmusklerne løbende kontrolleres. EKG, scanning af hjertet eller ekkodiagram samt andre typer undersøgelser bør foretages mindst en gang årligt fra diagnosetidspunktet op til 10-årsalderen. Hjertelægen vil anbefale behandling, hvis der ses ændringer af EKG, på scanning eller ekkodiagram (Afsnit 12).

4. TIDLIG SIDDENDE FASE (barndom/ungdom/ung voksen)

I den tidlige siddende fase bliver du måske træt, når du har gået langt. Kan du genkende det, kan et udendørs elektrisk køretøj eller en kørestol være et godt hjælpemiddel (Afsnit 10).

PSYCKOSOCIALT, LÆRING OG ADFÆRD

Senest i 13-14-årsalderen bør man begynde at snakke om overgangen til voksen. Dine børne- og voksenlæger, socialrådgiver, skolelærere og RehabiliteringsCenter for Muskelsvind kan hjælpe dig med at få den bedst mulige overgang og snakke med dig om dine ønsker for fremtiden, herunder mål for uddannelse, hvor du ønsker at bo, studere og arbejde. I takt med at du bliver voksen, er det vigtigt, at du bliver så selvstændig som mulig, så du kan få mest muligt ud af aktiviteterne i hjemmet, i skolen og med dine venner. Det er vigtigt for dig at danne og vedligeholde venskaber i denne fase af livet. Nogle personer med Duchenne kan få psykosociale problemer som følge af sygdommen. Hvis det sker for dig, er det vigtigt at få det undersøgt, så du kan få den bedst mulige behandling og vejledning. I nogle lande vil man anbefale en screening for angst og depression.

FYSIOTERAPI

Ud over de daglige udspændingsøvelser er det vigtigt at være opmærksom på stramninger i den øverste del af kroppen (skuldre, albuer, håndled og fingre), og det anbefales at supplere det daglige udspændingsprogram med øvelser og udspænding af disse muskler. Den stående stilling og vægtbæringen (evt. i vippeleje) bør fortsætte så længe som muligt. Krumning af ryggen (skoliose) ses sjældnere end tidligere pga. steroidbehandlingen, men det er stadig vigtigt at være opmærksom på dette, når du ikke længere er gående. I nogle tilfælde kan skoliose udvikle sig meget hurtigt, ofte over nogle måneder (Afsnit 9). Ledstramninger i fodleddene kan give smerter, ubehag og begrænse udvalget af fodtøj. Det kan være nødvendigt at blive henvist til en ortopæd for at drøfte en mulig operation.

STEROIDER

Medicinering med steroid er fortsat en vigtig del af behandlingen i denne fase (Afsnit 6), uanset om den er påbegyndt tidligere og fortsat ind i denne fase, eller om den først påbegyndes nu.

KNOGLER OG HORMONER

Knoglernes tilstand bør fortsat kontrolleres, og man bør være særligt opmærksom på tegn på sammenfald i rygsøjlen (Afsnit 8). Der er vigtigt fortsat at kontrollere væksten ved at måle højde, længde og vægt. Når det bliver vanskeligt at stå, måles underarm ("ulnar længde"), underben ("tibial længde") og længden af dine over- og underarme tilsammen. Omkring niårsalderen er det vigtigt at holde øje med tegn på pubertet. Hvis puberteten ikke er begyndt omkring de 14 år, bør du henvises til en endokrinolog. Hvis du har lav testosteron, bør dette behandles (Afsnit 7).

HJERTE OG VEJRTRÆKNINGSMUSKLER

Det er vigtigt at hjertets funktion kontrolleres mindst en gang om året, og at eventuelle funktionsændringer eller tegn på arvævsdannelse (fibrose) i hjertemusklen (kan kun ses på en MR-scanning) behandles med det samme (Afsnit 12). Lungefunktionen bør kontrolleres hver sjette måned ved en lungefunktionstest. Hvis lungefunktionen er faldende, bør man overveje at behandle med vejtræknings- eller hostestøtte, når det bliver nødvendigt (Afsnit 11).

AKUTTE SITUATIONER

Alle mennesker, om de har Duchenne eller ej, har brug for at tage beslutninger om, hvad der skal ske i tilfælde af akutte situationer – hvilke indgreb der må eller ikke må foretages, og hvem der skal tage beslutning om dette, hvis de ikke selv kan.

Dine kontrollerende læger og RCFM kan vejlede og støtte dig i dine valg.

5. SEN SIDDENE FASE (UNG VOKSEN/VOKSEN)

I den sene siddende fase vil muskelstyrken i kropsmusklerne blive minddre, hvilket gør det ekstra svært at vedligeholde en god siddestilling.

FYSIOTERAPI OG ERGOTERAPI

Din fysioterapeut kan hjælpe dig med at finde frem til, hvilke typer udspænding, træning og hjælpemidler, der sikrer din uafhængighed og funktionsevne bedst muligt. En ergoterapeut kan hjælpe dig med aktiviteter som at spise, drikke, gå på toilettet og forflytte sig fra stol til seng og vende sig i sengen. Ergoterapeuten kan også rådgive dig om god siddestilling og hjælpe med at tilpasse denne. Endvidere kan ergoterapeuten gennemgå, hvilke teknologiske løsninger, der kan være med til at sikre størst mulig uafhængighed og sikkerhed.

STEROIDBEHANDLING

Dit neuromuskulære team bør fortsat vejlede dig i steroidbehandling, ernæring, pubertet og vægtkontrol. De nuværende retningslinjer anbefaler livslang behandling med steroider (Afsnit 6) for at bevare vejtrækningfunktion og muskelkraften i overkrop og arme.

KNOGLER OG HORMONER

Det er vigtigt, at der bliver holdt godt øje med knoglernes sundhed igennem hele livet. Problemer med knoglerne (knogleskørhed og brud) kan give smerter, og dette bør drøftes med dit neuromuskulære team (Afsnit 8).

HJERTE OG VEJRTRÆKNINGSMUSKLER

Det anbefales, at hjerte- og lungefunktion kontrolleres mindst hver sjette måned, og ofte er der brug for mere dybdegående undersøgelser og indsatser (Afsnit 11 & 12).

REHABILITERING

En tværfagligt rehabiliteringsindsats er stadig vigtig i denne fase. Som nævnt skal rehabiliteringen hjælpe dig med de udfordringer, du møder på forskellige stadier af din diagnose, støtte dig og din familie i forbindelse med de forskellige overgange i livet og hjælpe dig med at tage beslutninger om, hvad der skal ske, hvis der opstår en akut situation.



LIVET MED DUCHENNE SOM VOKSEN

Et godt og aktivt liv med Duchenne kræver god planlægning. Allerede ved 13-14-årsalderen, bør I begynde at planlægge overgangen fra barn til voksen. Det er vigtigt at du og dit netværk får talt om dine forventninger og mål for fremtiden, herunder uddannelse, arbejde, hvor du ønsker at bo, transport og mobilitet, samt overgangen fra behandling i børneregim til voksenregim. Der er mange ting, der ændrer sig, når man går fra barn til voksen, bl.a. gælder der andre bestemmelser i lovgivningen. Dette beskrives nærmere i Afsnit 17.

RCFM tilbyder et møde før det fyldte 18. år, hvor vi kommer omkring din livssituation som myndig. Læs mere på rcfm.dk.

Det er også vigtigt, at du bevarer forbindelsen til dine venner og finder på kreative løsninger til at gøre dette, i takt med at din livssituation ændrer sig.

Nogle personer med Duchenne kan få psykosociale problemer som følge af sygdommen. Hvis du får problemer med dette er det vigtigt at undersøge det, så man kan behandle og vejlede dig bedst muligt. I nogle lande vil man anbefale en screening for angst og depression.



	Fase 1: Diagnosetidspunktet	Fase 2: Tidlig gangfase	Fase 3: Sen gangfase	Fase 4: Tidlig siddende fase	Fase 5: Sen siddende fase
Neuromuskulær behandling	Multidisciplinær indsat. Rådgivning om nye behandlingsformer. Støtte, uddannelse, genetiske rådgivning til patient/familie.				
	Sikre, at alle vaccinationer er givet	Kontroller funktion, muskelstyrke og ledbevægelse mindst hver 6. måned for at definere sygdomsstadiet			
	Snak om steroidbehandling	Behandling med glukokortikosteroider			
	Kvindelige bærere henvises til hjerteafdeling				Hjælp til palliativ behandling
Fysio- og ergoterapi	Omfattende multidisciplinær behandling, herunder standardiserede kontroller, mindst hver 6. måned				
	Behandling ved fysio- og ergoterapeut, evt. talepædagog, baseret på en individuel vurdering				
Endokrin behandling	Forebyggelse af kontrakturer, overanstrengelse og fald. Energiforvaltning. Hensigtsmæssig træning/aktivitet, skinner hjælpemidler, støtte til indlæring	Fortsæt alle førnævnte tiltag. Mobilitetshjælpemidler, sidestilling, ståstøtte, hjælpemiddelteknologi. Hjælp til smertebehandling og forebyggelse af brud. Forberedelse på voksenlivet: oplysning om økonomisk støtte, tilgængelighed, deltagelse og selvstændighed.			
Mave-tarm-funktion og ernæring	Måling af højde (stående) hver 6. måned				
	Vurdering af vækst (ikke stående) hver 6. måned				
	Overgang til pubertet vurderes hver 6. måned begyndende ved 9-års alderen				
	Familieuddannelse og udskriving af steroid-stressdosis, hvis der gives steroidbehandling				
Lungefunktion	Samtale ved diætist ved hvert kontrolbesøg (hver 6. måned). Forebyggelse af fedme. Kontroller for over- og undervægt, særligt i kritiske overgangsfaser.				
	Årlig kontrol af serum 25 OH vitamin D og calcium				
	Kontroller for problemer med synkefunktion, forstoppelse, gastroesofagal refluxsygdom og gastroparese hver 6. måned				
	Årlig drøftelse af behov for mavesonde				
Hjertefunktion	Lav risiko for problemer: undervisning i brug af spirometer, evt. søvnstudie				
	Kontrol af vejtræningsfunktion mindst hver 6. måned				
	Ensure immunizations are up-to-date: pneumococcal vaccines and yearly inactivated influenza vaccine				
	Hostestøtte, hjælp til vejtrækning om natten				
Knoglesundhed	Hjælp til vejtrækning i dagtimerneventila				
Ortopædisk behandling	Konsulter hjertelæge Elektrokardiogram+ ekkokardiogram eller MR-scanning af hjertet	Årlig hjertekontrol ACE-hæmmere eller angiotensin II-receptorblo- kere ved 10-årsalderen	Hjertekontrol mindst en gang årligt, og flere symptomer og unormal MR. Kontrol af hjerterytme.		
	Standardbehandling ved nedsat hjertefunktion				
Psykosocial behandling	Lateral røntgen af rygsøjlen (I steroidbehandling: hvert eller hvert andet år. Ikke i steroidbehandling: hvert 2-3. år)				
	Henvises til ekspert i knoglesundhed ved tidlig tegn på brud				
Overgange	Test ledbevægelighed mindst hver 6. måned ved				
	Undersøg for skoliose mindst en gang om året	Undersøg for skoliose mindst hver 6.			
	Ortopædkirurgi er sjældent nødvendig	Evt. operation af fod og achillessene for at forbedre gang		Evt. intervention i forbindelse med fodstilling i kørestol. Evt. stivgørende rygoperation.	
Overgange	Drøftelse af patientens og familiens mentale helbred ved hvert kontrolbesøg og muligheder for støtte				
	Neuropsykologisk vurdering. Støtteforanstaltninger i forbindelse med indlæringsvanskeligheder og følelses- og adfærdsmæssige problemer.				
	Vurdering af uddannelsesmæssige behov, tilgængelige ressourcer og behov for personstøtte.				
	Støtte til alderssvarende uafhængighed og social udvikling				
Overgange	Samtaler om fremtiden og forventninger til voksenlivet	Støtte til målsætning og forventninger til voksenlivet. Vurdering af parathed til overgang (12-årsalderen)	Planlæg overgange i sundhedsvæsen, uddannelsessystem/arbejdsmarked og til voksenlivet (begyndende ved 13-14 år). Vurder fremskridt mindst en gang årligt. Involver koordinator/socialrådgiver i vejledning og vurdering		
	Støtte i forbindelse med overgange og forventede helbredsmæssige ændringer				

Tabel 1. Specialiseret behandling i de forskellige stadier af Duchenne



3. DIAGNOSETIDSPUNKTET

Det er meget vigtigt at finde den præcise diagnose, når der opstår mistanke om Duchenne. Som forælder vil den første kontakt ofte være til den praktiserende læge, som på mistanke om Duchenne vil henvise videre til børneafdelingen på et højt specialiseret hospital.

På dette tidspunkt er det vigtigt, at den præcise diagnose bliver stillet så hurtigt som muligt. En hurtig diagnose vil gøre det muligt for hele familien at blive informeret om Duchenne og at få arvebiologisk rådgivning og information om behandlingsmulighederne. Det er vigtigt, at barnet får den rigtige behandling, og at familien får den nødvendige støtte og oplysning. (Afsnit 4).

På RehabiliteringsCenter for Muskelsvind's hjemmeside www.rcfm.dk kan du finde information om diagnose og behandling af Duchenne, og om hvilken hjælp og støtte centret kan tilbyde. Centret holder sig også opdateret på den seneste forskning i diagnosen.

Det internationale forskningsnetværk TREAT-NMD samler viden om forskning i Duchenne fra hele verden og administrerer et internationalt register over personer med Duchenne. <http://www.treat-nmd.eu>

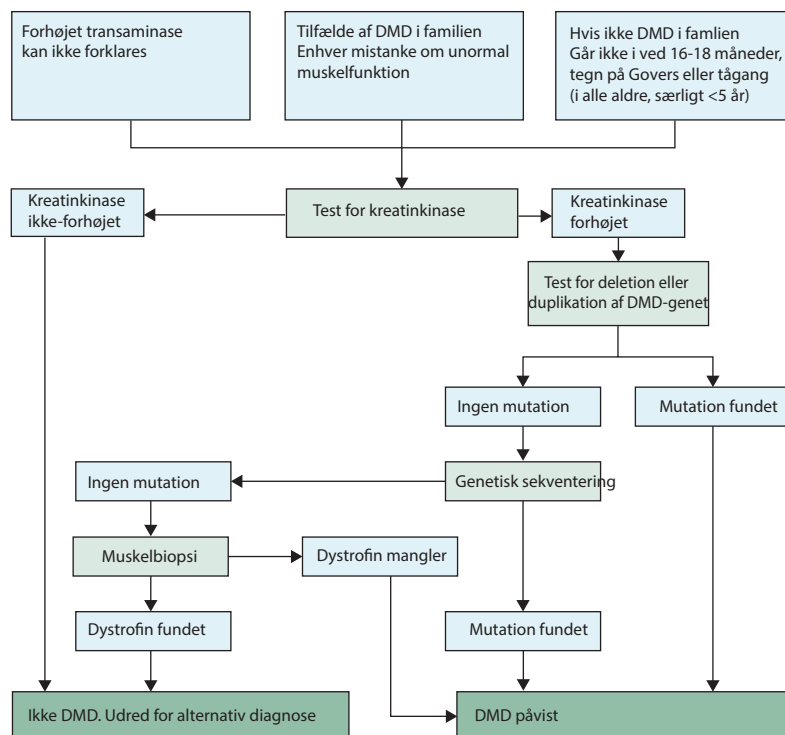
HVORNÅR SKAL MAN MISTÆNKE DUCHENNE

Følgende kan være tegn på Duchenne (selv om sygdommen ikke findes i familien):

- Forsinket udvikling, herunder også af talen
- Problemer med musklerne, herunder tegn på Gowers manøvre, som er et klassisk tegn på Duchenne
- Forstørrede lægmuskler (kaldet "pseudohypertrofi")
- Forhøjet CK-værdi og/eller transaminaser, eller leverenzymene AST og ALT i blodprøver

Der kan rejses mistanke af mange forskellige grunde, og nedenstående figur viser, de forskellige trin i processen med at diagnosticere Duchenne.

Hvornår skal man mistænke DMD



Mest almindeligt observerede tidlige tegn og symptomer på patienter med DMD

Motorisk funktion - Unormalt gangmønster - Pseudohypertrofi (forstørrelse) af lægmuskler - Falder ofte/virker klodset - Tegn på Gowers når han rejser sig fra gulv - Forsinket udvikling af grovmotorisk funktion - Hypertoni (forøget muskelspænding) - Kan ikke følge med kammerater - Tab af motorisk funktion - Muskelsmerter - Tågang - Problemer med at løbe og klatre	Ikke motorisk funktion - Adfærdsproblemer - Forsinket kognitiv udvikling - Trives ikke/tager ikke på i vægt - Forsinket tale/udtalebesvær
---	---



DEN PRAKTISERENDE LÆGES ROLLE I BEHANDLERTEAMET

Når diagnosen er bekræftet af en neuromuskulær specialist, får den praktiserende læge besked om, at der er konstateret Duchenne. Det er vigtigt fortsat at holde kontakten til den praktiserende læge og følge de almindelige børneundersøgelser og vaccinationsprogrammer.



4. DIAGNOSTICERING AF DUCHENNE

HVORFOR FÅR MAN DUCHENNE?

Duchenne er en arvelig sygdom, der skyldes en mutation eller ændring, i det gen, som koder for stoffet dystrofin. Dystrofin er et protein, der findes i alle kroppens muskelfibre. Dystrofin fungerer som en slags "støddæmper", der tillader musklerne at trække sig sammen og slappe af, uden at de beskadiges. Uden dystrofin kan musklerne hverken fungere eller reparere sig selv godt nok. Derudover bliver muskelmembranen let beskadiget af normale hverdagsaktiviteter, hvilket forårsager mikrobrud på cellemembranen. De små brud lukker kalcium, som er giftigt for musklerne, ind i cellen. Kalcium beskadiger og dræber i sidste ende muskelcellerne, som i stedet erstattes af arvæv og fedt. Tab af muskelceller vil med tiden resultere i tab af muskelkraft og funktionsevne.

BEKRÆFTELSE AF DIAGNOSEN

Duchenne bekræftes ved genetiske undersøgelser, typisk ved hjælp af blodprøver, men kan også bekræftes på andre måder.

1) GENETISK UNDERSØGELSE

Alle patienter bør tilbydes en genetisk undersøgelse. Forskellige genetiske undersøgelser kan give specifikke og mere detaljerede oplysninger om ændringen i dna'et eller mutationen. Det er vigtigt, at diagnosen bekræftes genetisk af flere grunde. Man kan vurdere, om drengen er egnet til at deltage i en række mutationspecifikke kliniske studier.

Når man kender den nøjagtige mutation eller dna-ændring i dystrofingenet, skal moderen tilbydes genetisk undersøgelse for at afklare, om hun er bærer af sygdommen. Denne information er vigtig for andre kvindelige familiemedlemmer på mødrene side (søstre, døtre, mostre, kusiner), fordi de også kan være bærere.

Kendskab til mutationen kan ligeledes gøre det muligt for familien at tage beslutninger om fosterdiagnostik og fremtidige graviditeter. Genetiske undersøgelser og en henvisning til genetisk rådgivning kan hjælpe familien med at forstå testresultaterne og hvordan andre familiemedlemmer kan være påvirket (Kasse 2).

TYPER AF GENETISKE UNDERSØGELSER

- Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA): MLPA tester for deletioner og duplikationer og er i stand til at bestemme 70 % af de genetiske mutationer, der kan forårsage Duchenne
- Genesekventering: Hvis MLPA-undersøgelsen er negativ, kan genesekventering afsløre de mutationer, der ikke er deletioner og duplikationer (fx punktmutationer (nonsens eller missens), og små duplikationer/insertioner); denne test kan bestemme de resterende 25-30 % af Duchenne's genetiske mutationer, som MLPA-undersøgelsen ikke kunne finde.

2) MUSKELBIOPSI

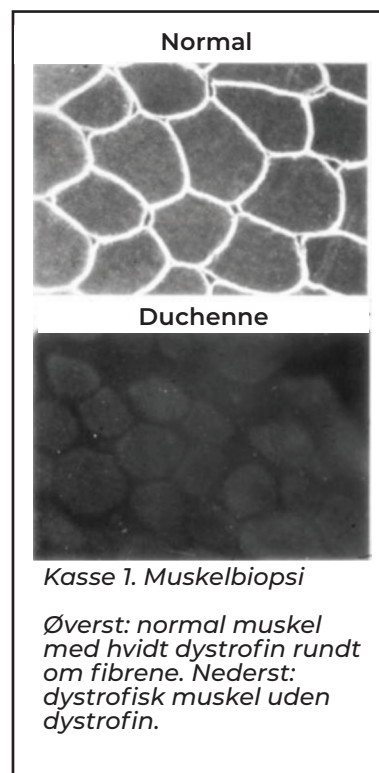
Hvis der ses forhøjet CK og dermed tegn på Duchenne, men der ikke har kunnet findes genetiske mutationer ved hjælp af genetiske undersøgelser, kan det være nødvendigt med en muskelbiopsi. En muskelbiopsi foregår ved, at man kirurgisk tager en lille prøve af musklen og analyserer den. Den genetiske mutation i Duchenne betyder, at kroppen ikke kan producere proteinet dystrofin eller ikke producerer nok af det. Muskelbiopsien kan give oplysninger om, hvor meget dystrofin, der er i muskelcellerne (se Kasse 1).

De fleste personer med Duchenne har IKKE brug for en muskelbiopsi.

En muskelbiopsi analyseres normalt på to måder: ved immunohistokemi og immunoblotting. Disse test foretages for at bsetemme forekomsten af eller mangel på dystrofin i musklen. Ved immunohistokemi lægger man et lille stykke af musklen på en glasplade, hvorefter man kommer farve på musklen og derefter kigger på muskelcellerne under mikroskop for at se, om der er dystrofin. Immunoblotting er en kemisk proces, der tester for kemisk tilstedeværelse af dystrofin.

3) ANDRE TESTS

Før i tiden anvendtes undersøgelsesmetoder som elektromyografi (EMG) og nerveledningsundersøgelser (nåleteknik) til at vurdere et barn, som var under mistanke for en neuromuskulær sygdom. Eksperterne er enige om, at disse undersøgelser IKKE længere er egnede eller nødvendige for at stille diagnosen DMD.



VIGTIGHEDEN AF GENETISK VERIFICERING

GENETISK RÅDGIVNING OG UNDERSØGELSE AF BÆRERSTATUS:

- Nogle gange opstår den genetiske mutation, der forårsager Duchenne hos drenge, ved et tilfælde. Dette betegnes som en spontan mutation. I sådanne tilfælde er der ikke andre i familien, der har Duchenne. Tredive procent af alle, som er født med Duchenne har en spontan mutation i det gen, der koder for dystrofin, og har derfor ikke arvet sygdommen fra et familiemedlem.
- Hvis moderen har mutationen, siger man, at hun er bærer. Ved hver graviditet er der 50 % risiko for, at en bærer giver den genetiske mutation videre til sine børn. De drenge, hun giver den videre til, får sygdommen Duchenne, mens de piger, hun giver den videre til, bliver bærere. Hvis moderen er undersøgt, og man har fundet mutationen hos hende, kan hun træffe beslutninger om fremtidige graviditeter på et informeret grundlag. Hendes kvindelige slægtninge (søstre, mostre, døtre) kan blive undersøgt for, om de er også bærere.
- En kvindelig bærer, der viser tegn på Duchenne (svage muskler, træthed, smerter, etc.), kaldes en "manifesting carrier." Der findes ingen undersøgelser, der kan vise, om en kvindelig bærer er "manifesting carrier".
- Selv hvis kvinden ikke er bærer, er der en lille risiko i forbindelse med fremtidige graviditeter. Den genetiske mutationen, der forårsager Duchenne, kan forekomme i hendes æg eller ægceller, men ikke i alle celler. Dette kaldes på engelsk "germ line mosaicism", men der findes ingen blodprøver, der kan afsløre dette.
- En bærer har også forhøjet risiko for at udvikle dårligt hjerte eller svækkelse af musklerne. Kvindelige bærere bør derfor gå til kontrol for hjertet (ECG, MRI-scanning og ekkokardiogram) Hvis man kender bærerstatus, kan man lettere identificere risikoen og derved give kvinden den mest hensigtsmæssige rådgivning.
- En genetisk rådgiver kan give en mere detaljeret forklaring på alt dette.

EGNETHED I FORBINDELSE MED KLINISKE FORSØG:

- Der er en række kliniske forsøg på vej, som er målrettet særlige typer af mutationer. For at afgøre om jeres dreng er egnet eller uegnet til at deltage i disse forsøg, er det nødvendigt med en genetisk test. For at gøre det lettere for forskerne med at finde personer, der er egnede til deltagelse, kan man lade sig registrere i det nationale patientregister, [Dansk register for neuromuskulære sygdomme](#).
- Hvis den gentest, du har fået lavet, ikke er i overensstemmelse med de seneste accepterede standarder, så man kan se den præcise mutation, er der behov for yderligere undersøgelser. Den præcise mutation er også nødvendig for at blive registreret i et af Duchenne-registrene. I kan finde flere oplysninger om testtyper, hvordan de udføres, og hvor effektive de er til at spore de mindste detaljer af mutationen, i hoveddokumentet.
- Voksne, som endnu ikke har fået lavet gentest, eller som har fået den lavet for flere år siden, bør overveje at få lavet en fornyet test, hvis de ønsker at komme i betragtning til kliniske forsøg (spørg din genetiske rådgiver, om din test er for gammel).



5. NEUROMUSKULÆR BEHANDLING

Duchenne medfører, at musklerne gradvist bliver svagere pga. manglende dystrofin. Du bør gå til regelmæssig kontrol hos en neuromuskulær specialist, som kender til Duchenne. Den neuromuskulære specialist forstår sygdommens indvirkning på musklerne og kan hjælpe dig og din familie med at forberede jer på næste trin i behandlingen. Det er vigtigt, at specialisten ved, hvordan dine muskler fungerer, så han/hun kan påbegynde den rette behandling i god tid.

NEUROMUSKULÆR KONTROL

Det anbefales, at du går til kontrol hos en neuromuskulær specialist hver 6. måned og hos en fysioterapeut og/eller ergoterapeut ca. hver 4. måned. Dette er vigtigt, hvis der skal tages beslutninger om nye behandlinger eller justeres på eksisterende behandlinger på det rigtige tidspunkt samt for at problemer forebygges bedst muligt.

Det kan variere fra sted til sted, hvilke metoder, der bruges til at måle sygdomsudviklingen. Det er derfor vigtigt, at du går til regelmæssig kontrol, og at der anvendes de samme målemetoder hver gang, så ændringer kan spores. Regelmæssig kontrol skal indeholde undersøgelser af sygdommens udvikling og en vurdering af, om du får den rigtige behandling. **Danmark følger de internationalt anbefalede og anvendte målemetoder.** Til de regelmæssige kontroller bør følgende undersøges:

MUSKELSTYRKE:

Muskelstyrke kan måles på mange forskellige måder, for at se om muskelkraften ændrer sig.

LEDBEVÆGELIGHED:

Måles for at kontrollere, om personen udvikler kontrakturer eller ledstramninger, og for at vejlede om de bedst mulige udspændingsmetoder eller andre behandlingsformer.

TEST PÅ TID:

Mange behandlingssteder udfører rutinemæssige test på tid som fx, hvor lang tid det tager at rejse sig fra gulv, gå en bestemt distance eller gå på trapper. Dette giver vigtig information om, hvordan tilstanden ændrer sig, og hvordan behandlingen virker.

SKALAER TIL MÅLING AF MOTORISKE FÆRDIGHEDER:

Der findes et stort antal skalaer, men jeres kontrolsted bør rutinemæssigt anvende den samme for at følge tilstanden systematisk. Der kan være behov for at anvende forskellige skalaer på forskellige tidspunkter.

ALMINDELIG DAGLIG LIVSFØRELSE:

Ved at spørge ind til livet i hverdagen, kan teamet opdage, hvis der skal sættes ind med ekstra hjælp for at sikre din uafhængighed.

MEDICINSK BEHANDLING AF SKELETMUSKULATUR

Der forskes meget i nye former for medicin til behandling af DMD. I denne guide har eksperterne kun anbefalet behandlinger, der allerede har vist tilstrækkelige resultater. Anbefalingerne vil ændre sig med tiden, når der kommer nye resultater (fx fra kliniske forsøg).

Selv om der forventes et større udbud af behandlingsmuligheder med medicin i fremtiden,

er det på nuværende tidspunkt begrænset. Lige nu er eksperterne enige om, at der kun er tilstrækkelig evidens for at anbefale steroidbehandling til Duchenne. En uddybende beskrivelse af steroidbehandling findes i Afsnit 6. Medicinsk behandling af andre symptomer, som fx hjerteproblemer, er beskevet senere.

6. STEROIDBEHANDLING

Steroider anvendes til mange andre medicinske tilstande, og der er stor erfaring med at anvende dem over hele verden. Der er ingen tvivl om, at behandlingen kan være gavnlig for mange drenge med Duchenne, men den skal afstemmes med en forebyggende behandling af mulige bivirkninger. Steroidbehandling er vigtig ved Duchenne og skal drøftes med familien på et tidligt tidspunkt.

BASISVIDEN

Steroider er kendt for at forsinke tabet af muskelkraft og fysiske færdigheder hos personer med Duchenne. Kortikosteroider er ikke det samme som de anabole steroider, der nogle gange misbruges af sportsfolk. Målet med steroidbehandling af Duchenne er at vedligeholde muskelstyrken og musklernes funktion, så du er i stand til at gå længere, bevare muskelkraften i overkroppen, bevare vejrtrækningsfunktionen og forebygge skoliose (skævhed i rygsøjlen).

- Steroidbehandling bør drøftes, lige så snart diagnosen er stillet. Det bedste tidspunkt at starte behandlingen på er i den gående fase, inden der sker et fald i den fysiske funktion (se Figur 4)
- Det anbefalede nationale vaccinationsprogram skal være gennemført, inden steroidbehandling påbegyndes, og der skal være vaccineret mod skoldkopper. Spørg din neuromuskulære læge om, hvilke vaccinationer, der anbefales i Danmark
- Det er vigtigt at forebygge og behandle bivirkninger ved steroidbehandling (se Tabel 1)

FORSKELLIGE FORESKRIFTER FOR BEHANDLING MED STEROID

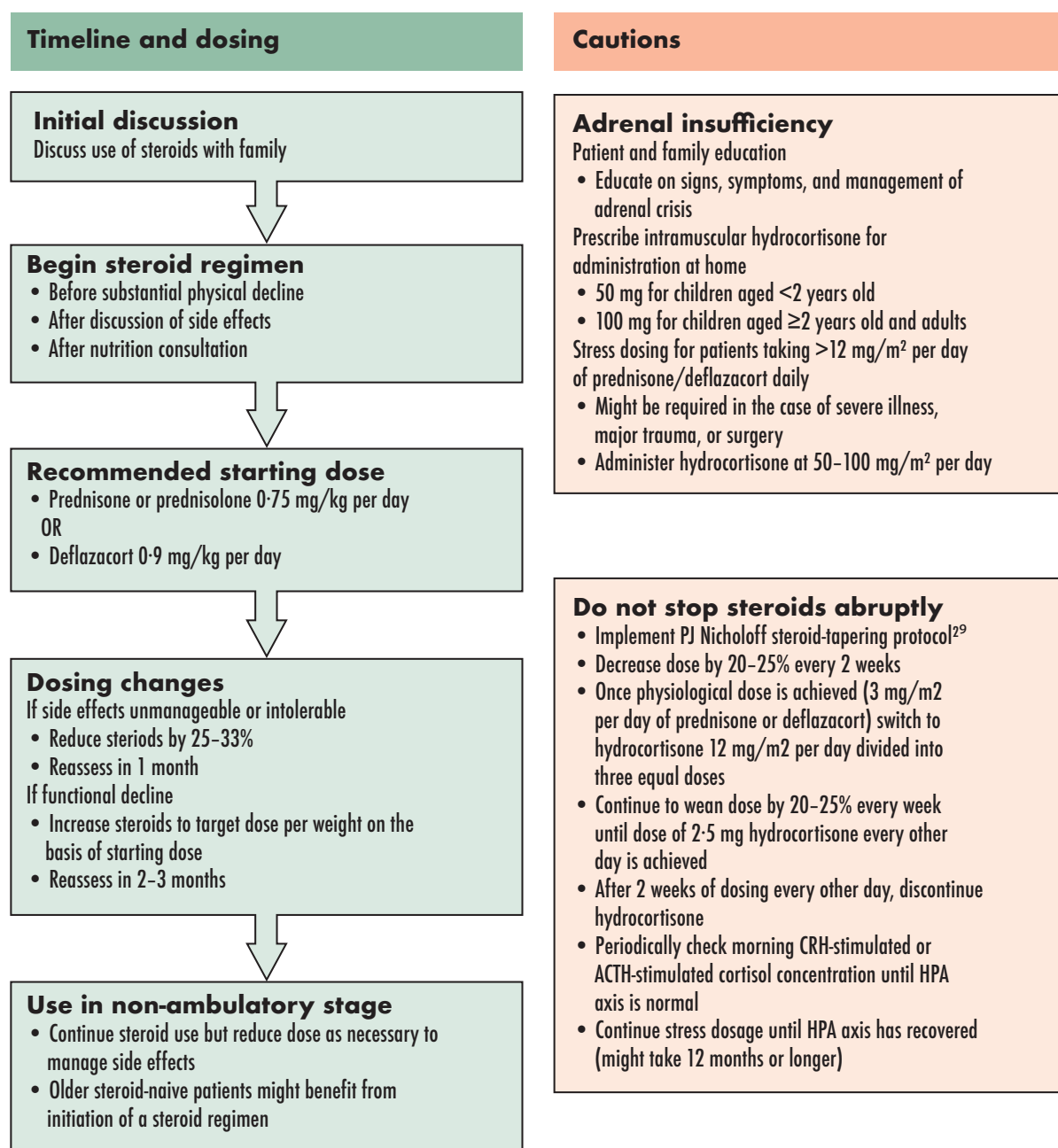
Forskellige læger og hospitaler kan foreskrive forskellige doser og intervaller for steroidbehandling. Med disse retningslinjer forsøger vi at informere om effektiv og sikker brug af steroider på baggrund af regelmæssige kontroller af funktionsevne og bivirkninger (se Figur 4).

- Prednison (prednisolon) og Deflazacort er de to typer steroider, der primært bruges ved DMD. De menes at have samme virkning og være omtrent lige gode. Der er planlagt en række vigtige forsøg med disse præparater, som skal gøre det lettere for os at forstå og anvende dem i fremtiden.
- Valg af præparat afhænger af, hvad der er tilgængeligt i det pågældende land, omkostninger for familien, måden medicinen tages på og erfaringer med bivirkninger. Prednison har den fordel, at det er billigt og tilgængeligt både som tablet og i flydende form. For nogle personer er Deflazacort måske at foretrække, da der er lidt mindre risiko for vægtøgning og adfærdsproblemer, men der er også en let forhøjet risiko for forsinket vækst og udvikling af grå stær.



DOSERING, BEHANDLING OG BIVIRKNINGER (FIGUR 4, TABEL 2)

- Det er vigtigt at følge evt. bivirkninger nøje, når en dreng er startet i langvarig steroidbehandling. Selv om steroidbehandling på nuværende tidspunkt er grundpillen i medicinsk behandling af DMD, bør den ikke påbegyndes uden tilbundsgående undersøgelser og rådgivning og kun fra læger med den fornødne ekspertise.
- Ved stillingtagen til fortsat eller ændret dosis steroid bør følgende vurderes: reaktion på behandlingen, vægt, vækst, pubertet, knoglesundhed, adfærd, grå stær og om evt. bivirkninger kan behandles.



ADRENAL INSUFFICIENS OG BINYRESVIGT

Binyrerne sidder oven på nyrerne og producerer et hormon, binyrebarkhormon eller kortisol, der hjælper kroppen i stress-situationer som fx ved alvorlig sygdom eller tilskadecomst. Hvis du tager steroider dagligt, holder binyrerne op med at producere kortisol (kaldet "adrenal insufficiens") og bliver inaktiv. Hvis man stopper med at tage steroider, kan det tage uger eller måneder før din krop begynder at producere kortisol igen. Uden kortisol kan din krop ikke håndtere stresssituationer, hvilket kan forårsage binyresvigt (Addison-krise), der kan være livstruende. Af den grund må du aldrig stoppe med din daglige dosis steroid (uden at konsultere en læge) eller udsætte en dosis i mere end 24 timer.

Derudover kan der være brug for ekstra doser steroid, en såkaldt stressdosis, hvis din krop er under øget pres (fx ved høj feber, operationer eller brud. Information om stressdosering og forebyggelse/behandling af akut binyresvigt findes i PJ Nicholoff Steroid Protocol, som kan læses på engelsk her www.parentprojectmd.org.

ANDRE TYPER MEDICIN OG KOSTTILSKUD

Ud over steroider findes der to andre lægemidler, der er godkendt til brug ved Duchenne. Det drejer sig om EXONDYS 51 (eteplirsen), som er godkendt af den amerikanske Food and Drug Administration (FDA) og ataluren (Translarna), som er midlertidigt godkendt i flere europæiske lande af Det Europæiske Lægemiddelagentur (EMA), men ikke i USA. Selv om Ataluren er godkendt af EMA, anbefales medicinen ikke som standardbehandling i Danmark, da det danske medicinråd ikke mener, de hidtidige resultater af medicinen er overbevisende. Både EXONDYS 51 (eteplirsen) og ataluren (Translarna) er udviklet til personer med særlige Duchenne-mutationer.

EXONDYS 51 retter sig mod personer med Duchenne, som har en genetisk mutation, der kan behandles med exon 51 skipping (ca. 13 % af alle tilfælde). Denne medicin er udviklet til at "springe over" den defekte del af den genetiske kode, så der kan dannes delvist funktionelt dystrofin.

Ataluren retter sig mod personer med Duchenne, som har en nonsensemutation (ca. 13 % af tilfældene). Denne mutation indfører et stopsignal i genet, der gør at koden for dannelse af protein ikke kan læses til ende. Medicinen tillader cellen at "læse gennem" stopsignalet, så der kan produceres en lille mængde funktionelt protein.

Der er en lang række kliniske forsøg på vej, der retter sig mod de særlige mutationer, der forårsager Duchenne. Det er derfor vigtigt, at du er undersøgt for, hvilket gen, der forårsager din sygdom, så du ved, om du kan indgå i kliniske forsøg. Der findes både nationale og internationale registre over personer med Duchenne. **Hvis du har givet samtykke til at være med i Dansk register for neuromuskulære sygdomme, vil dine data i anonymiseret form også indgå i TREAT-NMD's internationale register, som du kan læse mere om her: www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD.**

Ud over ovennævnte typer medicin er der mange andre andre medicintilskud, som kan bruges ved Duchenne, men som ikke er godkendt af FDA eller EMA. Selv om nogle af de typer medicin, der beskrives i Kasse 3, er almindeligt udbredte, findes der ikke tilstrækkelige beviser for at sige, om de er gavnlige eller skadelige for dig. Det er derfor vigtigt, at du taler med din kontrollerende læge, hver gang du tænker på at tage ny medicin eller stoppe med medicin.



KASSE 3. ANDRE TYPER MEDICIN OG KOSTTILSKUD, SOM IKKE ER GODKENDT TIL BEHANDLING AF DUCHENNE

Eksperterne har konkluderet følgende:

- Brug af oxandrolon, som er et anabolsk steroid, anbefales ikke.
- Brug af Botox anbefales ikke.
- Der er intet, der taler for systematisk brug af kreatin. En randomiseret, kontrolleret undersøgelse af kreatin ved DMD viste ingen klare fordele. Hvis en person tager kreatin og viser tegn på nyreproblemer, er det nødvendigt at afbryde behandlingen med dette tilskud.
- Andre tilskud eller præparater, der nogle gange anvendes i behandlingen af DMD, kan ikke anbefales på dette tidspunkt, herunder coenzym Q10, carnitin, aminosyrer (glutamin, arginine), anti-inflammatoriske midler/antioxidanter (fiskeolie, E-vitamin, grøn te-ekstrakt, pentoxifyllin), og andre præparater, herunder urteekstrakter og botaniske ekstrakter. Eksperterne har konkluderet, at der i litteraturen ikke findes tilstrækkelig bevis for deres virkning.
- Eksperterne er enige om, at det er nødvendigt med mere forskning på dette område. De opfordrer til, at familierne aktivt deltager i forskningsrelaterede aktiviteter såsom patientregistre og kliniske studier.

TABEL 2. BIVIRKNINGER VED STEROIDBEHANDLING: ANBEFALET KONTROL OG BEHANDLING

Nedenfor ses en liste over nogle af de mest almindelige bivirkninger ved langvarig steroidbehandling. Det er vigtigt at være opmærksom på, at forskellige personer reagerer forskelligt på steroidbehandling. Nøglen til vellykket steroidbehandling er at være opmærksom på eventuelle bivirkninger og så vidt muligt at forebygge dem. Det er nødvendigt at nedsætte dosis, hvis bivirkningerne ikke kan behandles eller ikke tolereres (Figur 4). Hvis det ikke giver det ønskede resultat, bør man reducere dosis yderligere eller skifte til et andet doseringsregime, inden man beslutter sig til helt at stoppe behandlingen. Dette skal altid gøres i samråd med en neuromuskulær ekspert.

TABEL 2. BIVIRKNINGER VED STEROIDBEHANDLING

Bivirkning	Yderligere information	Konsulter lægen
Vægtøgning og fedme	Steroider øger appetitten. Kostvejledning anbefales til alle familier inden opstart af steroidbehandling.	Det er vigtigt, at hele familien spiser fornuftigt for at forhindre kraftig vægtøgning. Søg evt. rådgivning for hele familien om kost og ernæring hos en diætist.
Cushingoide træk	Rundt ansigt og runde kinder, som bliver mere fyldige med tiden.	Særlig opmærksomhed på kosten og reduktion af sukker- og saltindtaget modvirker vægtøgning og kan måske minimere de cushingoide træk.
Overdreven vækst af kropsbehåring (hirsutisme)	Steroider forårsager ofte overdreven hårvækst på kroppen.	Dette er normalt ikke så alvorlige, at det kræver en ændring i medicineren.
Acne, svampeinfektioner i huden, (tinea), vorter	Dette forekommer oftest hos teenagere.	Der findes bestemte midler til udvortes påsmøring. Steroidbehandlingen bør ikke ændres, medmindre drengen er voldsomt følelsesmæssigt påvirket.
Væksthæmning	Højden bør kontrolleres mindst hver 6. måned som en del af den almindelige kontrol.	Hvis væksten er forsinket eller stoppet, eller hvis væksten er < 4 cm om året, eller hvis højden er < 3. percentil, kan det blive nødvendigt at henvise til en endokrinolog.
Forsinket pubertet	Overgang til pubertet bør tjekkes ved hvert kontrolbesøg fra 9-årsalderen. Snak med din neuromuskulære specialist om evt. familiehistorie med forsinket pubertet. Behandling med testosteron anbefales generelt til drenge, som ikke er gået i puberteten ved 14-års alderen.	Hvis du er bekymret for forsinket pubertet, eller hvis puberteten ikke er startet ved 14-års alderen, kan henvisning til endokrinolog være nødvendig


TABLE 2. BIVIRKNINGER VED STEROIDBEHANDLING

Bivirkning	Yderligere information	Konsulter lægen
Negativ ændring af adfærd <i>(Yderligere information om adfærd findes i Afsnit 10)</i>	Tal med en din neuromuskulære specialist om evt. problemer med humør, temperament og ADHD ved opstart af steroidbehandling. Vær opmærksom på, at disse ofte bliver værre i de første seks måneder med steroidbehandling.	Adfærdsproblemer på opstartstidspunktet bør behandles, inden der påbegyndes steroidbehandling, fx rådgivning om eller medicinsk behandling af ADHD. Det kan nogle gange hjælpe at vente med at tage steroidpræparatet til senere på dagen. Tal med jeres neuromuskulære specialist om dette. Denne kan også henvise til behandling af adfærdsproblemer.
Nedsat immunforsvar	Steroider kan svække kroppens immunforsvar (evnen til at bekæmpe infektioner). Vær opmærksom på risikoen for alvorlige infektioner og nødvendigheden af at behandle småinfektioner med det samme.	Få jeres barn vaccineret mod skoldkopper, inden steroidbehandling påbegyndes. Hvis ikke, bør I søge lægehjælp, hvis barnet har været i kontakt med personer smittet med skoldkopper. Hvis der er risiko for tuberkulose, der hvor I opholder jer, kan det være nødvendigt med særlig overvågning.
Nedsat funktion af binyre	Oplys alle sundhedspersoner om, at barnet er i steroidbehandling, og hav altid et kort med information om behandlingen på jer.	Tal med din lægen om at få lagt en plan for stressdosis, som forklarer:

TABEL 2. STEROID SIDE EFFECTS

Bivirkning	Yderligere information	Konsulter lægen
Nedsat funktion af binyre	Det er yderst vigtigt, at personer i permanent steroidbehandling ikke undlader at tage deres dosis i mere end 24 timer, da det kan medføre binyresvigt. Vær opmærksom på, hvornår det er nødvendigt at give en stressdosis steroid (alvorlig sygdom, traume eller operation) for at forhindre binyresvigt. Vær opmærksom på tegn og symptomer på adrenal krise (mavesmerter, opkast, sløvhed). Hav en recept klar på en dosis hydrokortison til indsprøjtning hjemme (og lær evt., hvordan den gives i tilfælde af binyresvigt). Afbryd aldrig steroidbehandlingen pludseligt.	- Hvad man skal gøre, hvis man har udsat en dosis steroid i over 24 timer (pga. faste, sygdom eller ikke har haft medicinen). - Hvornår der skal gives en stressdosis steroid, hvilken dosis og i hvilken form (gennem munden, indsprøjtning i musklen eller intravenøst). - Hvis du vil stoppe med steroidbehandling, skal du lægge en plan for dette i samråd med din neuromuskulære specialist.
Forhøjet blodtryk (hypertension)	Få målt blodtrykket ved hvert kontrolbesøg.	Ved forhøjet blodtryk kan et reduceret indtag af salt samt vægtreduktion være de første skridt til at afhjælpe problemet. Hvis dette ikke har nogen positiv effekt, kan lægen overveje anden medicin.
Glukose intolerans	Din urin bør testes for glukose (sukker) med urinstix ved hvert kontrolbesøg.	


TABLE 2. STEROID SIDE EFFECTS

Birvirkning	Yderligere Information	Konsulter lægen
	Fortæl din neuromuskulære specialist, om du har forøget vandladning eller øget tørst. Blodprøver bør tages en gang om året for sukkersyge (diabetes type 2) og andre komplikationer ved vægtøgning forårsaget af steroid-behandlingen.	Further blood tests for type 2 diabetes may be needed if urine tests or symptoms are positive for glucose.
Irritation af mavens slimhinde/sure opstød	Steroidbehandling giver symptomer som sure opstød eller halsbrand. Tal med din neuromuskulære specialist, hvis du har disse symptomer.	Undgå ikke-steroide antiinflammatoriske lægemidler (NSAID) såsom aspirin, ibuprofen og naproxen. Antacid (syreneutraliserende midler) kan anvendes, hvis der er symptomer.
Mavesår	Oplys om symptomer på mavesmerter, da dette kan være tegn på, at mavens slimhinde er beskadiget . Afføringen kan undersøges for blod ved mistanke om blødning i tarmen.	Undgå NSAID (aspirin, ibuprofen, naproxen). Medicin og antacid kan anvendes, hvis der er symptomer. Konsulter en specialist i mave-tarmsygdomme.
Grå stær	Steroider kan forårsage godartet grå stær. En årlig øjenundersøgelse er nødvendig.	Overvej skift fra Deflazacort til Prednison, hvis den grå stær begynder at påvirke synet (Der er påvist en højere risiko for at udvikle grå stær ved Deflazacort). Konsulter en øjenlæge, hvis der er tegn på grå stær. Grå stær skal ikke behandles, medmindre den påvirker synet.

TABLE 2. STEROID SIDE EFFECTS

Birvirkning	Yderligere information	Konculter lægen
Knogleskørhed (osteoporose)	Tal med din neuromuskulære specialist om brud på knogler og rygsmelter ved hvert kontrolbesøg. Røntgen af rygsøjlen bør tages hvert eller hver andet år, for at kontrollere for brud. DEXA-scanning hvert 2.-3. År for at følge knogletætheden. Årlig måling af D-vitamin i blodet ved hjælp af en 25 OH D-vitamin-test (helst sidst på vinteren). D-vitamintilskud med D3 vitamin, hvis tallene er lave. Din kost bør gennemgås hvert år for at sikre, at du indtager tilstrækkeligt med kalcium.	Der kan blive behov for tilskud af D-vitamin afhængigt af indhold i blodet. Kontroller 25 OH D-vitamin årligt; tag tilskud hvis det er nødvendigt. Hold øje med, at dit intag af kalcium svarer til anbefalingerne for din aldersgruppe. Det kan være nødvendigt at tage kalktilskud, hvis din kost ikke indeholder nok kalcium. Vægtbærende aktiviteter (fx at stå) kan være gode for dine knoglers helbred. Tal med din læge/ fysioterapeut, før du påbegynder et nyt træningsprogram/ vægtbærende træning.
Myoglobinuri (Urinen er rødbrun, da den indeholder nedbrudt muskelprotein. Der bør testes for dette.)	Tal med din kontrollerende læge, hvis din urin er rødbrun. Urinen kan testes for myoglobin. Urinen bør også undersøges for infektioner.	Undgå energisk og eksentrisk træning såsom at løbe ned ad bakke eller hoppe på trampolin. Det er vigtigt at indtage meget væske. Hvis tilstanden fortsætter, bør nyrerne undersøges.



7. ENDOKRIN BEHANDLING

De steroider, der bruges til at behandle Duchenne, kan påvirke en række af kroppens hormoner negativt. De mest almindelige er væksthormoner (hæmmer væksten, så man bliver lav) og testosteron (det mandlige kønshormon, der medfører forsinket pubertet). Din kontrollerende læge kan anbefale, at du ser en børneendokrinolog (læge med speciale i hormoner), hvis der opstår bekymring om vækst, pubertet eller binyrebarkinsufficiens

VÆKST OG PUBERTET

Lav vækst og forsinket pubertet kan give anledning til bekymringer, og du kan trygt tale med din kontrollerende læge om dette. Lav vækst kan være et symptom på andre problemer, og mangel på testosteron kan være skadelig for knoglerne, så det er vigtigt, at dit neuromuskulære team følger din vækst og udvikling tæt (Figur 5).

VÆKST OG BEHANDLING MED VÆKSTHORMON

- Du kan få ordineret væksthormon for lav vækst, hvis undersøgelser viser, at du mangler væksthormon
- Der findes ikke bevis for eller undersøgelser, der viser, om det er sikkert eller effektivt at give væksthormon til personer med Duchenne, som ikke mangler væksthormon
- Der kan være en risiko forbundet med brug af væksthormon, herunder hovedpine, idiopatisk interkraniel hypertension (højt tryk i hjernen og øjnene), epifyseskivefraktur (en hofteledelse, som kan give smerter og evt. kræver operation), forværring af skoliose og forhøjet risiko for at udvikle sukkersyge
- Før der tages en beslutning om at bruge væksthormon, bør din endokrinolog fortælle om risici og fordele ved behandlingen

BEHANDLING MED TESTOSTERON

- Testosteron er vigtig for både knoglernes sundhed og den psykosociale og følelsesmæssige udvikling
- Behandling med testosteron bør starte med en lav dosis, som øges langsomt for at efterligne den normale pubertetsudvikling
- Testosteron findes i forskellige former, fx væske til injektion i musklerne, gele eller plastre
- Din endokrinolog bør oplyse om den forventede respons på behandlingen, før den påbegyndes. Dette vil sandsynligvis omfatte udvikling af kropslugt, skægvækst, acne, vækstspring, lukning af epifyseskive og øget libido (sexuel lyst)
- Mulige bivirkninger kan være: infektion på injektionsstedet, allergisk reaktion, humørsvingninger og et øget antal røde blodceller
- Når du tager testosteron, er det nødvendigt at tage blodprøver løbende, for at se hvordan din krop reagerer på behandlingen.

BINYRESVIGT

Binyrerne, som sidder på nyrene, producerer et hormon (kortisol), som hjælper kroppen med at håndtere stresssituationer (fx sygdom eller skader). Når du tager steroider, holder binyrene op med at producere kortisol. Hvis steroidbehandlingen stoppes, kan det tage uger eller måneder, før din krop begynder at producere kortisol igen. Uden kortisol kan kroppen ikke håndtere stresssituationer, og dette resulterer i binyresvigt, som kan være livstruende.

Binyresvigt kan være livstruende komplikationer på et langvarigt steroidindtag (Se Figur 5). Det er vigtigt, at du er opmærksom på risikoen for binyresvigt, hvis du pludselig stopper med at tage steroid, eller hvis du springer over en dosis, fx pga. sygdom, og der går mere end 24 timer. Alle, som tager steroider dagligt, bør have en plan klar for, hvad man gør i tilfælde af svær sygdom eller tilskadekomst, hvor ekstra doser eller stressdoser kan være nødvendige. Information om forebyggelse, symptomer på og behandling af binyresvigt samt brug af stressdoser kan findes i PJ Nicholoff's Steroid Protocol, som kan læses på engelsk her: www.parentprojectmd.org/pj

Vær opmærksom på symptomerne på binyresvigt:

- Voldsom træthed
- Hovedpine
- Kvalme/opkast
- Lavt blodsukker
- Lavt blodtryk
- Mister bevidstheden

8. KNOGLER OG FOREBYGGELSE AF KNOGLESKØRHED (OSTEOPOROSE)

Det er vigtigt at have sunde knogler, både i den gående og ikke-gående fase. Personer i alle aldre med Duchenne har svage knogler, særligt hvis de er i steroidbehandling. Steroider sænker knogletætheden og øger risikoen for brud. Svage muskler og nedsat mobilitet giver også risiko for svage knogler.

En DEXA-scanning kan vise knogletætheden i de lange knogler (normalt ben og arme). Spinkle knogler er mindre sunde og mere udsatte for brud. Det er vigtigt for din generelle knoglesundhed, at du får målt knogletætheden. Det anbefales, at du får en DEXA-scanning mindst hvert 2.-3. år.

Personer med Duchenne har, særligt hvis de er i steroidbehandling, risiko for at få kompressionsbrud på ryghvirvlerne. Kompressionsbrud opstår, når der sker små brud på de enkelte ryghvirvler, som gør dem deforme og får dem til at kollapse. De små brud og efterfølgende kollaps kan være forbundet med smerte. Kompressionsbrud på ryghvirvlerne kan ses ved en lateral (fra siden) røntgenundersøgelse af rygsøjlen og kan også forekomme, hvis der ikke mærkes smerte. Brud på ryghvirvlerne kan behandles med bisfosfonater, særligt hvis der også er smerter. Det anbefales, at du får foretaget en lateral røntgenundersøgelse af rygsøjlen hvert eller hvert andet år eller oftere, hvis du har rygsmerter.



Knogler bliver konsstant nedbrudt, reabsorberet i blodbanerne og genopbygget. Steroider forsinker knoglernes genopbygningsfase. Bisfosfonater er medicin, der binder sig til knoglernes overflade, bremser nedbrydnings- og genabsorberingsprocessen og hjælper til en mere effektiv genopbygning af knoglerne.

Processen gør at knoglerne forbliver tykkere og derved forhåbentligt sundere og mindre udsatte for brud. Det bør overvejes at tage bisfosfonater, hvis der er tegn på nedsat knogletæthed, hvis der har været brud på de lange knogler, uden at der har været traume eller kompressionsbrud på ryghvirvlerne (se figur 6).





9. ORTOPÆDISK BEHANDLING

Hovedformålet med ortopædisk behandling er at vedligeholde gangfunktionen og andre motoriske funktioner længst muligt og minimere kontrakturer af leddene. Hvis du kan gå og stå, er det også lettere at holde ryggen lige og holde knoglerne sunde.

KONTRAKTURER

I takt med at musklerne bliver svagere, og det bliver mere besværligt for dig at bevæge dine led, stiger risikoen for, at dine led bliver låst fast i en bestemt stilling, hvilket kaldes en kontraktur. En korrekt holdning forebygger kontrakturer i ryggen, fødder og ankler, når du går. Når du sidder, er det vigtigt, at du sidder med vægten ligeligt fordelt på begge sider af kroppen, at ben og fødder er parallelle, og at du har god støtte. Det er vigtigt, at din kørestol har støttefunktioner, der sikrer symmetri af bækken og rygsøjle. Hvis det bliver nødvendigt, kan der også foretages kirurgiske indgreb, der sikrer symmetri af ben og fødder.

SKOLIOSE

Personer med Duchenne, som ikke behandles med kortikosteroider, har 90 % højere risiko for at udvikle progressiv skoliose (en sidelæns krumning af rygsøjlen, der forværres med tiden). Det er påvist at daglig steroidbehandling nedbringer risikoen for skoliose eller forhælder, at den opstår. For at forebygge skoliose skal du sørge for at have en god siddestilling. Det er vigtigt, at du regelmæssigt får kontrolleret rygsøjlen gennem hele livet.

BRUD I DE LANGE KNOGLER

Et brækket ben kan være en alvorlig trussel mod den fortsatte gangfunktion. Hvis du brækker eller får brud på dit ben, bør du spørge lægen, om der er behov for en operation. En operation gør det ofte muligt for personer med Duchenne at komme tilbage på benene så hurtigt som muligt. Hvis du får et brud, skal du sørge for, at dit neuromuskulære team bliver informeret, inden der tages beslutninger om, hvilken behandling du skal have. Dit neuromuskulære team kan både rådgive om behandlingen af bruddet og om efterfølgende terapi.

Der kan være risiko for fedtembolisyndrom, som skal behandles akut. En fedtemboli er en slags blodprop, der skyldes, at små stykker fedt samles i blodbanen efter et brud eller stød på en knogle. Fedtet, som kaldes en "emboli" kan føres gennem blodet til lungerne og derved forhindre kroppen i at optage nok ilt. Symptomer på fedtemboli kan være forvirring, desorientering, at man ikke opfører sig som sig selv, hurtigt åndedræt og hjertebanken og/eller stakåndethed. **Hvis du har fået et stød, er faldet eller har brækket noget og udviser tegn på fedtemboli, bør du kontakte lægen/vagtlægen hurtigst muligt. Fortæl personalet, at du har mistanke om en fedtemboli. Dette er en situation, der kræver akut lægehjælp.**

Gangfase	Tidlig siddende fase	Sen siddende fase
Kontrol		
Kontrol af ledbevægelse mindst hver 6. måned		
Visuel vurdering af rygsøjle årligt	Visuel vurdering af rygsøjle hver 6. måned	
Røntgen, hvis der observeres skævhed, eller hvis visuel vurdering er umulig	Røntgen af rygsøjle, når patient mister gangfunktion. Ved skævhed tages røntgen hver 6. måned eller 1 gang årligt afhængig af alder. Henvis til ortopædkirurg hvis rygskævhed er >20°	Årlig røntgen af patienter med kendt skoliose, der er i risiko for at forværres
Interventioner		
Udspændingsøvelser hjemme, der fokuserer på ankler, knæ og hofter. Få en fysioterapeut til at hjælpe med at udvikle et program		
Hvis foden ikke kan flekkes til 10 grader, anvendes specialfremstillede natskinner, som indstilles i neutral position.	Få en ergoterapeut til at hjælpe med et træningsprogram til armene.	
	Anvend specialtilpassede ankel-fod-skiner for at bremse udviklingen af spidsfods-kontrakturer	Fortsæt brug af benskiner. Specialfremstillede skinner til hænder og håndled kan være nødvendige
	Påbegynd en rutine med at stå i ståstativ eller kørestol med ståfunktion	Træning af ståfunktion bør udføres med forsigtighed
	Henvis til operation af fødder og Akillesener for at forbedre gangen, hvis der ses markante kontrakturer af anklerne, og hvis styrken i lårmusklen er god	Operation af fod og ankel for at forbedre fodstillingen bør kun foretages, hvis patienten ønsker det
Rygkorset anbefales ikke		
Familien skal instrueres i at forebygge brud på knoglerne		
Konsulter altid en hjerte- og lungelæge, inden patienten bedøves		
Efter evt. operation henvises til fysioterapi	Stivgørende rygoperation ved rygskævhed over 20-30 grader hos ikke-gående patienter, som ikke er kommet i puberteten og ikke får steroidbehandling, og ved evidens for forværring hos dem, som er i steroidbehandling	Stivgørende rygoperation anbefales ved progredierende rygskævhed
Familien skal være oplyst om fedtembolismesyndrom		

Figure 7² Kontrol og behandling af rygsøjle og led



10. FYSIO-, ERGO,- OG TALETERAPI

Personer med Duchenne har brug for forskellige typer rehabilitering livet igennem. Rehabilitering sker gennem et tværfagligt samarbejde mellem bl.a. læger, fysioterapeuter, ergoterapeuter, talepædagoger, diætister, ortopæder og bandagister.

Rehabiliteringsindsatsen skal sikre, at du får den nødvendige forebyggende behandling, at hjælpe dig med at minimere Duchennes indflydelse på dit liv og dine aktiviteter og sørge for, at din livskvalitet bliver så god som mulig, så du kan sætte sig mål og leve det liv, du ønsker. Rehabiliteringsindsatsen kan ske ambulant eller i skoleregi og bør fortsætte gennem hele livet. Det anbefales at du ser en rehabiliteringsspecialist mindst hver 4.-6. måned.

I Danmark henvises alle med Duchennes muskeldystrofi til RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, som har højt specialiseret funktion i at give råd og vejledning om at leve med Duchenne. RehabiliteringsCenter for Muskelsvind tilbyder kontroller en gang om året eller efter behov. RehabiliteringsCenter for Muskelsvind supplerer den rehabiliteringsindsats, der foregår i kommunerne og på hospitalerne.

LEDBEVÆGELSE, TRÆNING OG UDSPÆNDING

- Der er mange faktorer ved Duchenne, der gør at leddene har en tendens til at blive stramme eller kontraktere. Det kan være, at musklerne bliver mindre elastiske pga. begrænset brug, og at musklerne omkring leddene kommer ud af balance (nogle er stærkere end andre)
- At vedligeholde en god ledbevægelighed og bevare symmetrien i de forskellige led hjælper med til at bevare det bedst mulige funktionsniveau, forhindre udviklingen af kontrakturer og trykbelastning af huden
- Konditionsøveler eller aktivitet kan anbefales. Svømning er et godt eksempel på en sikker aktivitet. Nogle aktiviteter som fx at hoppe i trampolin eller hoppeborg kan skade musklerne. Øvelser og aktiviteter bør derfor kun udføres med vejledning fra din fysioterapeut
- Din fysioterapeut kan også vejlede i udspændingsøvelser, som bør blive en del af din daglige rutine
- Formålet med udspænding og brug af skinner, fra diagnosetidspunktet og fremover, er at bevare funktionsevnen og undgå stramme led.

*Panel 2: Kontrol og behandling i alle stadier af Duchennes muskeldystrofi***Kontrol**

Kontrol ved tværfagligt rehabiliteringsteam hver 6. måned eller oftere, hvis der er særlige bekymringer, ændringer i tilstand eller specielle behov.

Behandling*Direkte behandling*

Direkte behandling hos fysio- og ergoterapeut og talepædagog tilpasset individuelle behov, sygdomsstadie, respons på behandling og tolerance, bør tilbydes i alle livsfaser.

Forebyggelse af kontrakturer og deformitet

- Forebyggende udspændingsøvelser i hjemmet 4-6 gange om ugen. Almindelig udspænding af ankel, knæ og hofte; håndled, hænder og senere nakkemuskl.
- Udspænding anbefales i alle led og muskler, hvor der er risiko for kontrakturer og deformitet.*
- Anvendelse af skinner og andet ortopædisk udstyr:
- Anvendelse af fodskinner om natten. Tåles bedst, hvis behandling påbegyndes i tidlig alder.
 - Ankel-fod-skiner til udspænding/positionering om dagen efter gangophør
 - Håndleds- eller håndskinner for at strække håndled og fingrebøjere- og strækkere, typisk efter gangophør
 - Seriel gipsning - i gående eller siddende fase
 - Passive eller motoriserede ståstativer - når det bliver svært at ståopret og hvis kontrakturer ikke forhindrer det
 - Skinner med låste knæled er en mulighed i den sene siddende fase
 - Specialtilpasset sædeenhed i manuel og el-kørestol (stabilt sæde og ryg, hoftestøtter, kropstøtter og hovedstøtter)
 - El-funktioner på kørestol (tilt, eleverbare benstøtter, ståstøtte og justerbar højde)

Anbefalinger til træning

Regelmæssig submaksimal, aerobisk aktivitet (fx svømning, cykling), undgå overanstrengelse og respekter behovet for hvile.

Vær forsigtig med at foreskrive træningsøvelser til personer, som har nedsat træningskapacitet, selv om de fungerer godt klinisk.

Forebyggelse af fald og brud på knogler

- Vurdering af faldrisiko i alle omgivelser.
- Hurtig fysioterapeutisk indsats i form af skinner og genoptræning ved brud på de lange kongler for at sikre bevarelse af gang- og/eller ståfunktion for at forebygge kontrakturer.

Hjælpemidler og tilpasninger

Information om bevilling af og ansøgning om hjælpemidler. Planlægning af langsigtede løsninger.

Deltagelse

Støtte til deltagelse i alle aspekter af livet.

Forebyggelse og behandling af smerter.

Forebyggelse af smerter og nødvendig behandling gennem hele livet.

*Områder, hvor der er risiko for kontrakturer er: 1) i hoftebøjere, iliotibiale led, haser, Føddernes nedadbøjere fodsålen, underarmsdrejere, lange håndleds- og fingerbøjere og -strækkere, fingermusklene, nakkestrækkere, (2) isolerede ledkontrakturer i hofte- og knæbøjere og fodled, (3) skoliose og (4) nedsat mobilitet i brystkassen.



KØRESTOL, SÆDETILPASNING OG ANDRE MOBILITETSHJÆPEMIDLER

- Mens du stadig er gående, kan et udendørs elektrisk køretøj eller en manuel eller elektrisk kørestol bruges til transport over lange afstande for at spare kræfter
- Når du begynder at få brug for en kørestol i længere tid ad gangen, er det vigtigt, at du anvender en stol, der holder kroppen symmetrisk og giver god støtte på hele kroppen. Der vil ofte være brug for at tilpasse siddestillingen.
- Når du oplever, at det bliver sværere at gå, anbefales det, at du hurtigst muligt ansøger om en el-kørestol. Derudover anbefales det, at du får en stol med elektrisk ståfunktion eller et vippeleje
- Fysio- og ergoterapeuter kan hjælpe dig med at anbefale, hvilke hjælpemidler, der kan hjælpe med at bevare din uafhængighed og fremme sikkerheden
- Det anbefales, at du hele tiden er på forkant med dine behov for hjælpemidler, så du fortsat kan leve et uafhængigt liv og deltage i de aktiviteter, du ønsker

KASSE 4. SMERTEBEHANDLING

Det er vigtigt, at din neuromuskulære specialist er informeret, hvis du har problemer med smerter, for at sikre, at de behandles rigtigt. Dette bør være et fast punkt på dagsordenen ved hvert kontrolbesøg. Der er desværre på nuværende tidspunkt meget lidt viden om smerter i forbindelse med Duchenne, og det er et område, der kræver mere forskning. Hvis du har smerter, bør du forklare problemet for din neuromuskulære specialist.

- Effektiv behandling opnås bedst, hvis årsagen til smerterne kan findes, så lægerne kan finde den rigtige behandling
 - Smerter kan være et resultat af forkert siddestilling og problemer med at finde behagelige stillinger. Løsningen kan være et specialtilpasset korset, specialtilpasset udstyr til kørestolen og sengen kombineret med standardiseret smertebehandling (fx muskelafslappende og anti-inflammatorisk medicin). I Danmark anbefaler vi ikke muskelafslappende medicin for at undgå yderligere påvirkning af kraftnedsættelsen. Der bør tages højde for interaktion med andre typer medicin (fx steroider og ikke-steroid anti-inflammatoriske midler såsom ibuprofen) og mulige bivirkninger, særligt dem som påvirker hjerte eller vejrtrækning
 - Ortopædisk behandling anbefales, hvis smerterne ikke kan afhjælpes på anden måde. Rygsmerter, især hos personer, der er i steroidbehandling, kan være tegn på, at der er brud på rygsøjlen, hvilket kan behandles med bisfosfonat
 - Opioider (som fx morfin) bør anvendes yderst forsigtigt, særligt, hvis man har lungeproblemer. Opioider kan forårsage nedsat vejrtrækning eller sætte vejrtrækningen helt i stå.
- Med tiden vil du få brug for hjælpemidler til at hjælpe dig op ad trapper, med forflytninger, med at spise og drikke, vende dig i sengen, komme på toilettet og i bad
 - Simple hjælpemidler såsom bordforhøjere og specialsugerør kan gøre din funktionsevne bedre
 - Avanceret teknologi i form af robotter, Bluetooth og infrarød omverdenskontrol kan også være en hjælp. Avanceret computerteknologi såsom omverdenskontrol og stemmegenkendelsesudstyr kan hjælpe dig med at styre dine omgivelser og med daglige gøremål

- For at undgå ulykker er det yderst vigtigt, at du tager alle tænkelige forholdsregler både i og uden for hjemmet. Nedenfor finder du et række forslag til, hvordan du sikrer dig mod fald og brækkede knogler.

Forebyggelse og undervisning

Forebyggelse og undervisning ved ergo- og fysioterapeut:

- Minimer risiko for fald i alle omgivelser, herunder gangflader og udendørsarealer
- Undervisning for patient og familie i kørestolssikkerhed og forebyggelse af fald fra kørestol
- Undervisning af familie i sikre løfte- og forflytningsteknikker til og fra kørestol og diverse overflader i alle omgivelser

Almindelige forholdsregler og tilretninger

Sikkerhed i hjemmet:

- Fjern alle forhindringer som fx tæpper, legetøj, ledninger og almindeligt rod

Undgå fald fra kørestol og andre mobilitets-hjælpemidler:

- Brug altid seler
- Brug anti-tip på kørestolen

Sikkerhed på ujævne og glatte overflader:

- Vær ekstra forsigtig på ujævne overflader udenfor
- Brug skridsikre sko, når du går på glatte overflader
- Brug anti-skrid-belægning på fodskinner om natten for at minimere risikoen for fald, hvis du skal på toilettet

Sikker forflytning til og fra kørestol:

- Brug forflytningshjælpemidler og lift tidligt i forløbet i alle omgivelser for at øge sikkerheden og minimere risikoen for fald og skader under forflytninger, toiletbesøg, og bad

Forslag til boligændringer:

- Skridsikre måtter i bruser og badekar
- Støttegreb i bruser og badekar
- Badestol og andre hjælpemidler til badning
- Anti-skridbelægning på trætrapper
- Gelænder på begge sider af trappe

Figur 9² Figur 92 Kontrol og behandling ved rehabiliteringsteamet



11. VEJRTRÆKNING

Normalt har personer med Duchenne hverken besvær med at trække vejret eller hoste, så længe de stadig er gående. Når du bliver ældre og hostemusklernes bliver svagere, kan der være risiko for lungeinfektioner, fordi det bliver svært at hoste kraftigt nok. Senere kan de muskler, der støtter vejtrækningen også blive svagere, og du kan få problemer med at trække vejret under søvn. Det er vigtigt, at du fortæller kontrollerende læge/ respirationscentret om eventuel hovedpine eller morgentræthed, da dette kan være tegn på, at du ikke trækker vejret dybt nok. Hvis dette er tilfældet, kan du få lavet en søvnundersøgelse.

Hvis din hoste bliver svagere, er det yderst vigtigt, at du bruger vejtrækningshjælpemidler, som kan gøre din hoste mere effektiv, særligt hvis du er syg. På respirationscentret undersøger man, hvor godt du trækker vejret, mens du sover. Hvis dit iltniveau er for lavt, mens du sover, har du brug for en maskerespirator (en såkaldt BI-PAP) til at forbedre din vejtrækning. Når du bliver ældre, får du måske også brug for hjælp til at trække vejret i løbet af dagen.

Lungefunktionen bør løbende kontrolleres, og der bør sættes ind med vejtrækningsstøtte, så snart der er symptomer på nedsat vejtrækning. Dit respirationsteam bør bestå af en læge og en terapeut, som har erfaring med respirationsbehandling til personer med Duchenne. Målet for behandlingen bør typisk være at øve teknikker, hvormed man kan øge den mængde luft, der kommer ind i lungerne, samt manuel og mekanisk hostestøtte for at holde luftvejene rene. Derudover er det at sørge for ikke-invasiv eller invasiv vejtrækningsstøtte i dag- og nattetimerne.

KONTROL OG FOREBYGGELSE (FIGUR 10)

- Som barn bør man henvises til et respirationscenter allerede på diagnosetidspunktet for at få undersøgt sin lungefunktion. Undersøgelsen bør indeholde en måling af forceret vitalkapacitet (FVC). FVC er den størst mulige mængde luft, der kan udåndes, efter en maksimal indånding. Når disse målinger starter tidligt, bliver barnet fortrolig med udstyret og det team, der tester lungefunktionen
- Når du ikke længere kan gå uden støtte, anbefales det, at du få kontrolleret dine lunger mindst hver 6. måned. Kontrollen bør omfatte en lungefunktionstest med måling af FVC, maksimalt inspiratorisk tryk (MIP – kraften af en indånding) og maksimalt ekspiratorisk tryk (MEP – kraften af en udånding) samt hvor kraftigt du kan hoste (Peak Cough Flow - PCF). Resultaterne af disse tests, vil sige noget om udviklingen af din lungefunktion over tid
- Derudover skal kontrollen omfatte pulsoximetri, som er en måling af iltniveauet i dit blod, når du er vågen, og, hvis det er muligt, en måling af kuldioxid i blodet, mens du er vågen (PetCO₂/PtcCO₂)
- På Respirationscentret får du undersøgt din lungefunktion mens du sover. Undersøgelsen fortæller noget om åndedrættet og hvor meget ilt og kuldioxid, der er i blodet, mens du sover. Du bør altid undersøges, hvis du udviser tegn på rastløs søvn, morgenhovedpine eller ekstrem træthed i løbet af dagen. Vaccine mod pneumococci (som forebygger lungebetændelse) og årlige influenzavacciner (indsprøjtninger; undgå næsespray med levende virus) som forebygger svær influenza og lungebetændelse anbefales også.

KONTAKT DIN NEUROMUSKULÆRE SPECIALIST ELLER RESPIRATIONSTEAM, HVIS DU:

- Oplever vedvarende sygdom i form af mindre infektioner i de øvre luftveje
- Er mere træt end normalt eller bliver søvnig i løbet af dagen uden nogen grund
- Føler dig stakåndet, som om du gisper efter vejret eller har svært ved at færdiggøre sætninger
- Har hovedpine de fleste morgener eller hele tiden
- Har besvær med at sove, vågner ofte, har besvær med at vågne eller har mareridt
- Vågner ved at du gisper efter vejret, eller føler dit hjerte hamrer
- Har svært ved at koncentrere dig i løbet af dagen, hjemme eller i skolen

Ambulatory stage	Early non-ambulatory stage	Late non-ambulatory stage
Assessments		
Once yearly: FVC	Twice yearly: FVC, MIP/MEP, PCF, SpO ₂ , p _{et} CO ₂ /p _{tc} CO ₂	
Sleep study* with capnography for signs and symptoms of obstructive sleep apnoea or sleep-disordered breathing		
Interventions		
Immunisation with pneumococcal vaccines and yearly inactivated influenza vaccine		
	Lung volume recruitment when FVC ≤60% predicted	
	Assisted coughing when FVC <50% predicted, PCF <270 L/min, or MEP <60 cm H ₂ O†	
	Nocturnal assisted ventilation with back-up rate of breathing (non-invasive preferred) when there are signs or symptoms of sleep hypoventilation or other sleep-disordered breathing,‡ abnormal sleep study,* FVC <50% predicted, MIP <60 cm H ₂ O, or awake baseline SpO ₂ <95% or pCO ₂ >45 mm Hg	
	Addition of assisted daytime ventilation when, despite nocturnal ventilation,§ daytime SpO ₂ <95%, pCO ₂ >45 mm Hg, or symptoms of awake dyspnoea are present	

Figur 10² Overvågning, kontrol og behandling ved respirationsteamet

Figur 10² Overvågning, kontrol og behandling ved respirationsteamet



INDSATSER

Lungerne kan hjælpes til at fungere så godt, de kan, så længe som muligt

- En metode kaldet frøanding kan være en hjælp til at øge den mængde luft, der kan komme ind i lungerne
- Hvis du får svært ved at hoste, findes der manuelle eller mekaniske hosteteknikker, der kan hjælpe med at rense luftvejene og holde slim og bakterier ude af lungerne (fx cough assist). Dette mindsker risikoen for lungebetændelse
- I takt med at du oplever flere af de symptomer, der er beskrevet ovenfor, vil du få brug for støtte til at trække vejret om natten ved hjælp af en maskerespirator (kaldet NIV eller Bi-PAP) og senere også i dagtimerne
- Overgangen til vejtrækningsstøtte kan være svar at vænne sig til. Der findes mange forskellige typer masker og mundstykker, som du kan bruge. Det er vigtigt at finde det udstyr, der passer bedst til dig. Dit respirationscenter kan hjælpe dig med at afprøve forskellige former for udstyr, så du kan finde det, der er mest behageligt for dig
- Du kan også få hjælp til at trække vejret ved at få opereret et rør ind i luftrøret i den nederste del af halsen (en trakeostomi). Dette kaldes også invasiv ventilation eller respiratorbehandling. Der findes ingen retningslinjer for, hvornår en trakeostomi er nødvendig. Det er ofte en personlig beslutning, som tages i fællesskab med respirationscentret
- Ovenstående behandlinger kan hjælpe dig til en mere ubesværet vejtrækning og til at undgå akutte vejtrækningslidelser
- Det er vigtigt at få de nødvendige vaccinationer, herunder pneumokok-vaccine og den årlige influenza-vaccine. Personer med Duchenne bør altid vælge at få influenza-vaccinene i form af indsprøjtninger fremfor på næsespray
- Der bør være særlig fokus på vejtrækningen if orbindelse med planlagte operationer (se Afsnit 15)
- Hvis du får en luftvejsinfektion, skal du bede om at få antibiotika som supplement til manuel eller mekanisk hostestøtte
- Vær altid meget forsigtig, hvis det bliver nødvendigt at få supplerende ilt. Sundhedspersonalet skal vide, hvordan man samtidig anvender Bi-PAP og overvåge dit CO2 nøje

12. HJERTET

Hjertet er en muskel, som også bliver påvirket af Duchenne. Svækkelse af hjertemuskulaturen kaldes kardiomyopati. Når man har Duchenne, skyldes kardiomyopati mangel på dystrofin i hjertemusklen. Kardiomyopati nedsætter hjertets funktion og kan føre til hjertesvigt på længere sigt. Der er mange grader af hjertesvigt, og man kan leve med behandlet hjertesvigt i mange år med den rigtige medicin og regelmæssige kontroller hos en hjertelæge. Formålet med hjertekontrollerne er at opdage problemer med hjertemuskulaturen i tide og sætte ind med den rigtige behandling. Desværre er symptomer på hjerteproblemer ofte svære at få øje på, og derfor er det yderst vigtigt, at du følges af en hjertelæge, fra du får diagnosen.

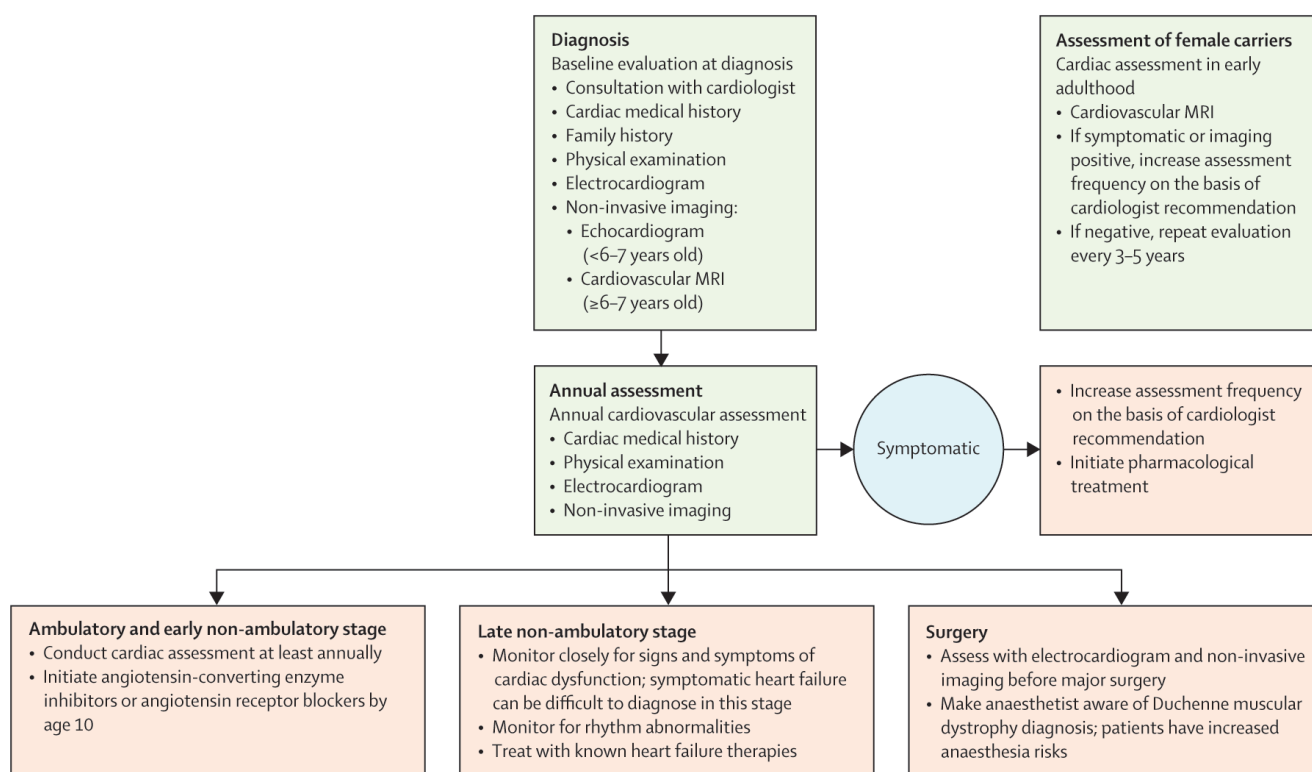
KONTROL

- Du bør konsultere din hjertelæge mindst en gang om året, fra du får diagnosen, eller oftere, hvis det bliver nødvendigt
- Din hjertefunktion bør tjekkes ved hjælp af et elektrokardiogram (ECG – som måler hjertets elektriske impuls og hjertefrekvensen) og et ekkokardiogram (viser hjertets struktur og funktion) eller hjerte-MR-scanning (giver et præcist billede af hjertestruktur og -funktion og viser, om der er fibrose (arvæv) i hjertemusklen)
- Kvindelige bærere af Duchenne bør få deres hjerte kontrolleret hvert 3. til 5. år, hvis det ellers fungerer normalt (ellers oftere), da de kan have de samme typer hjerteproblemer som drenge og mænd med Duchenne

BEHANDLING

- Hjertemedicin bør gives allerede ved de første tegn på hjertefibrose (arvæv i hjertemusklen, set på MRI), nedsat hjertefunktion (ses ved nedsat LVEF, MR-scanning eller ekkokardiogram) eller i 10-årsalderen. Selv om prøverne viser normal hjertefunktion, beskytter hjertemedicin dit hjerte
- Angiotensinkonverterende enzym-hæmmere (ACE-hæmmere – Lisinopril, Captopril, Enalapril, osv.) eller angiotensin receptorblokkere (ARB - Losartan) bør være førstevalgsbehandling. Disse typer medicin åbner de blodkar, der fører ud af hjertet, så dit hjerte ikke behøver presse så hårdt for at pumpe blod ud i kroppen
- Andre typer medicin, fx betablokkere, sænker hjerterytmen, så hjertet effektivt kan fyldes med blod og pumpe det ud i kroppen igen. Vanddrivende medicin kan også ordineres. Den hjælper kroppen med at komme af med væskeophobninger, der giver forhøjet blodtryk
- Uregelmæssig hjerterytme ses på et EKG og bør undersøges og behandles med det samme. Det er en god ide altid at have en kopi af dit første EKG (baseline) ved hånden
- En Holter-monitor viser din hjertefrekvens og hjerterytme i 24 eller 48 timer. Man bruger en Holter-monitor, hvis der er mistanke om ændringer i din hjertefrekvens eller -rytme, som skal undersøges nærmere
- Hurtig hjertefrekvens og/eller palpitation (unormal hjertebanken) er almindeligt forekommende hos personer med Duchenne, men typisk harmløs. Det kan dog være forbundet med mere alvorlige hjerteproblemer og bør undersøges af en hjertelæge
- Svære, vedvarende smerter i brystet, kan være tegn på hjertefejl og bør straks undersøges på en akutafdeling

- Hvis du er i steroidbehandling, bør du kontrolleres for eventuelle hjerterelaterede bivirkninger som forhøjet blodtryk og forhøjet kolesterol. Måske skal din steroidbehandling justeres, eller der skal sættes ind med yderligere behandling (se Tabel 2)



Figur 11² Kontrol og behandling på hjerteafdeling

13. MAVE-TARMSYSTEMET

Ernæring, synkefunktion og andre problemer i mave-tarmsystemet

Der kan blive behov for at konsultere følgende eksperter i forskellige aldre fx en diætist, fysioterapeut, talepædagog og en gastroenterolog. Personer med Duchenne kan få problemer med overvægt eller undervægt, kronisk forstoppelse og besvær med at synke (dysfagi).

ERNÆRING (FIGUR 12)

Ved hjælp af højde, alder og aktivitetsniveau kan en diætist at beregne, hvor mange kalorier du har brug for at indtage pr. dag.

- Fra du får diagnosen og gennem hele livet er det vigtigt, at du spiser rigtigt for at forhindre over- eller undervægt
- Det er vigtigt, at din vægt eller BMI i forhold til din alder ligger mellem den 10. og 85. percentil på det nationale vækstdiagram
- Det er vigtigt at spise sundt og varieret i henhold til de nationale anbefalinger, for at kroppen forbliver sund og rask. Kostråd kan findes på Sundhedsstyrelsens hjemmeside eller i Skandinavisk konsensusprogram for Duchenne på RCFM's hjemmeside, men du bør også konsultere en diætist
- Du bør være ekstra opmærksom på, hvad du spiser på følgende tidspunkter: på diagnosetidspunktet, når du starter steroidbehandling, ved tab af gangfunktion og ved eventuelle synkeproblemer
- En gang om året bør du evaluere, om din kost indholder den rette mængde kalorier, protein, væske, kalcium, D-vitamin og andre næringsstoffer
- Det er vigtigt at drikke passende mængder væske for at undgå dehydrering, forstoppelse og nyreproblemer
- Hvis du tager for meget på, anbefales du at skære ned på kalorierne og øge din fysiske aktivitet
- Når du bliver ældre, er der risiko for gastroparese (forsinket tømning af mavesækken), hvilket kan give mavesmerter efter et måltid, kvalme, opkast, tab af appetit og en hurtig mæthedsfornemmelse.
- Et hurtigt, ufrivilligt vægttab kan betyde, at der er problemer med de andre systemer (fx hjerte eller lunger)
- Synkeproblemer kan også give vægttab. Din diætist kan hjælpe med at udarbejde kostplaner for enten at holde vægten eller tage på, ændre din kost, så det bliver lettere at spise og beslutte, hvornår det er nødvendigt at få kontrolleret din synkefunktion.

BEHANDLING AF SYNKEPROBLEMER (FIGUR 12)

Svaghed i ansigts-, kæbe- og halsmuskler kan føre til synkeproblemer (dysfagi), som yderligere kan forstærke ernæringsrelaterede problemer. Problemer med at synke kan medføre, at stykker af mad eller væske kommer ned i lungerne (aspiration), hvilket øger risikoen for lungebetændelse. Dysfagi kan ofte opstå gradvist og derved være vanskelig at opdage. Derfor skal man altid kontrolleres for symptomer på synkeproblemer.



SYMPTOMER PÅ DYSPHAGI:

- Du føler, at du har mad siddende fast i halsen
- Du oplever utilsigtet vægttab på mere en 10 %, eller du tager ikke nok på (hvis du stadig er i voksenalderen)
- Du er længere tid om at spise (over 30 minutter), og måltider er forbundet med træthed, savlen, hosten eller du får mad galt i halsen
- Nedgang i vejrtrækningsfunktion eller feber af ukendte årsager kan være tegn på aspirationslungebetændelse eller lungebetændelse forårsaget af væske i lungerne.

BEHANDLING AF DYSPHAGI:

- Klinisk undersøgelse af synkefunktion og røntgenbillede, når symptomerne opdages
- Ved synkeproblemer kan en talepædagog hjælpe med at lægge en individuel behandlingsplan, som skal sikre en god synkefunktion
- En mavesonde kan komme på tale, hvis du ikke kan holde vægten ved almindelig indtag af mad og væske gennem munden
- Du bør snakke med en specialist om de potentielle risici og fordele ved en mavesonde
- En mavesonde kan anlægges på forskellige måder. Du skal oplyses om risici ved operation og bedøvelse og have en snak om dine personlige præferencer, inden du tager en beslutning
- En mavesonde, der lægges på det rigtige tidspunkt, kan lette presset for at spise nok og få tilstrækkelig med kalorier

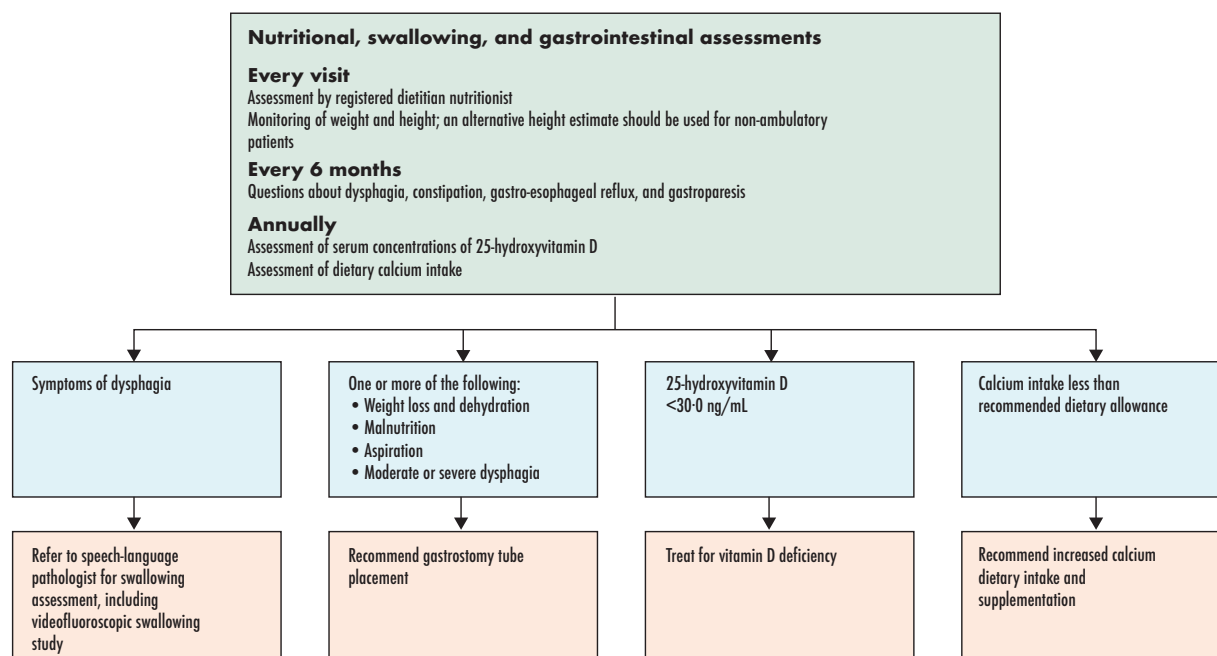


Figure 12¹ Nutritional, Swallowing, and Gastrointestinal Assessment and Management

- Hvis dine synkemuskler er stærke nok, betyder det at få en mavesonde ikke, at du ikke stadig kan spise den mad, du har lyst til. Du behøver bare ikke føle dig presset til at indtage tilstrækkeligt med kalorier og næringsstoffer, for det kan du supplere med i din sonde.

FORSTOPPELSE OG SURE OPSTØD (GASTROØFAGEAL REFLUKS)

Forstoppelse og sure opstød (som giver halsbrand) er de to mest almindelige mavetarmsygdomme hos personer med DMD. Mange oplever hyppigt forstoppelse, men rapporterer det sjældent. Det er vigtigt, at du snakker med dit neuromuskulære team om din mave-tarmfunktion, så problemer kan behandles og fremtidige komplikationer kan forebygges

- Afføringsmidler og andre præparater kan afhjælpe problemerne. Bed din praktiserende læge eller det neuromuskulære team om at anbefale, hvilke afføringsmidler, du bør tage. Ikke alle afføringsmidler virker på samme måde
- Det er altid vigtigt at drikke rigeligt med væske. En forøgelse af fiberindtaget kan forværre symptomerne, især hvis væskeindtaget ikke forhøjes tilsvarende. Du bør gennemgå dine kost- og drikkevaner med en diætist ved hver konsultation, særligt hvis du lider af forstoppelse
- Halsbrand behandles typisk med medicin. Syrehæmmende medicin gives ofte til personer, der er i behandling med steroider eller bisfosfonat
- God mundhygiejne er altid vigtig, men særligt hvis man tager bisfosfonat mod knogleskørhed. Læs mere om anbefalinger til mundhygiejne i Kasse 5 nedenfor
- Med svagere kæbemuskler kan det være trættende at tygge, hvilket kan resultere i et mindre kalorieindtag

KASSE 5. ANBEFALINGER FOR MUNDPLEJE

- Personer med Duchenne bør fra en ung alder konsultere en tandlæge, som har særlig erfaring med og kendskab til sygdommen. Tandlægens opgave er at sikre, at du får den anbefalede behandling, har en sund mund og et godt velbefindende samt at fungere som samarbejdspartner for familien og din lokale tandlæge. Din lokale tandlæge skal være opmærksom på, at tænder og knogler hos drenge med Duchenne udvikler sig anderledes end hos raske drenge, og bør rådføre sig med en erfaren specialist i tandregulering
- Mund- og tandpleje skal være forebyggende med henblik på at bevare en god mund- og tandhygiejne
- Det er vigtigt, at forældre og andre omsorgsgivere undervises i at børste tænder på en person med Duchenne, da det kan være vanskeligt pga. en forstørret tunge og nogle gange også begrænset mundåbning
- Individuelt tilpassede hjælpemidler til mundhygiejne er særlig vigtige, når muskelkraften i hænder, arme, kæbe, og hals begynder at aftage, eller hvis der er kontrakturer af kæben.



KASSE 6. TALE- OG SPROGTERAPI- VÆRD AT VIDE:

- Der ses veldokumenterede mønstre af tale- og sprogproblemer hos nogle børn med DMD, herunder problemer med den sproglige udvikling, verbal korttidshukommelse og udtale af ord samt risiko for nedsat intelligens og særlige indlæringsvanskeligheder
- Disse problemer rammer ikke alle med DMD, men man bør være opmærksom på dem og søge hjælp, hvis de findes
- Hvis der er mistanke om problemer inden for dette område, bør man konsultere en talepædagog for vurdering af sprog og tale samt behandling
- Det er relevant og nødvendigt at træne de muskler, der bruges til at tale med, og at få hjælp med udtalen. Dette gælder både for børn med DMD, som har taleproblemer, og ældre personer, som har svækket muskelkraft i munden eller nedsat taleforståelighed
- Personer med DMD, som er svære at forstå pga. problemer med utilstrækkelig luft til den nødvendige tale- og stemmeintensitet, kan benytte kompenserende strategier, taleøvelser og taleforstærker. Dette problem kan løse sig, når personen får respirator på trakeostomi
- Ved begrænset tale kan det være en ide at afprøve en talemaskine med symboler
- Uanset alder, kan det blive nødvendigt at anvende talehjælpemidler, hvis talen er begrænset
- Sproglige problemer kan give udfordringer i skolen, men ved hjælp af forskellige tests og indsatser er der meget, man kan gøre for at afhjælpe dette.

14. PSYKOSOCIAL BEHANDLING

Det kan være svært at navigere gennem livet med Duchenne, og det er vigtigt, at både personen med Duchenne og hans familie at få psykosocial støtte (kasse 7). Psykosociale problemer kan opstå på alle tidspunkter. Det er vigtigt, at du taler med dit neuromuskulære team, hvis du har problemer med en eller flere af nedenstående ting.

- Svært ved at indgå i fællesskaber med andre/etablere venskaber (fx social umodenhed, dårlige sociale kompetencer, tilbagetrækning eller isolation fra kammerater)
- Indlæringsvanskeligheder
- Overdreven angst/bekymringer
- Hyppige skænderier eller raserianfald; svært ved at kontrollere din vrede eller tristhed
- Øget risiko for adfærds- og udviklingsforstyrrelser, herunder autismespektrumforstyrrelser, koncentrationsbesvær/hyperaktivitet (ADHD) og tvangsneurotiske handlinger (OCD)
- Problemer med følelsesmæssige tilpasninger, angst og depression

Psykosociale og følelsesmæssige problemer er en vigtig del af dit helbred og må ikke ignoreres. Hvis du har bekymringer eller spørgsmål om din diagnose eller andet, er det vigtigt at få svar. Når du kommer til kontrol vil du blive spurgt om, hvordan du har det psykisk, herunder også om du har følt angst eller oplevet depression. Hvis der er problemer, skal du henvises til udredning og behandling hurtigst muligt.

KASSE 7. TIL FAMILIEN

Forældre, som villigt svarer på spørgsmål, gør det lettere for børnene at spørge. Det er vigtigt at svare åbent på spørgsmål, men på en måde, der passer til barnets alder, og kun på det spørgsmål, barnet stiller (man behøver ikke uddybe svaret). Det kan være svært at tage disse snakke med sit barn, men patientforeninger og sundhedspersoner kan hjælpe med information, vejledning og materiale. Det neuromuskulære team kan også hjælpe med at sætte familier i forbindelse med en sundhedsperson, som kan være relevant at tale med om særligt følsomme emner.

Det er vigtigt for personen med Duchenne at modtage psykosocial og følelsesmæssig støtte, men diagnosen berører hele familien. Forældre og søskende kan også have risiko for social isolation og depression. Det er vigtigt, at du/I altid taler med det neuromuskulære team om, hvordan I har det som familie, og hvis du/I føler der er brug for yderligere rådgivning, kan teamet henvise jer til en specialist.

Der er flere velkendte teknikker, som kan hjælpe familien, fx at forældrene instrueres i at håndtere problematisk adfærd og løse konflikter, individuel terapi eller familieterapi og adfærdsrelaterede interventioner. En adfærdsanalyse kan hjælpe med at afdække visse former for autismerelateret adfærd.

Familiekurser og deltagelse i netværksgrupper kan være en god støtte og hjælp. RCFM afholder regelmæssigt familiekurser for familier med neuromuskulære sygdomme, og Muskelsvindfonden sammensætter netværksgrupper og arrangerer sommerlejre.



KONTROL

Den årlige psykosociale kontrol bør omfatte kognitiv og sproglig udvikling, følelses- og adfærdsmæssig udvikling, sociale færdigheder og andre relevante områder. Selv om det ikke er alle kontrolsteder, der foretager alle de vurderinger og tiltag, der er beskrevet herunder, kan de bruges som vejledning for den psykosociale behandling.

	Gående fase / barndom	Tidlig siddende fase / ung eller ung voksen	Sen siddende fase / voksen
Kontrol	Vurdering af udvikling (<4 år) eller neuropsykologisk vurdering (>5 år) ved forsinket kognitiv udvikling, besvær med kontrol af følelser og adfærd eller bekymring for sociale færdigheder. Vurdering bør foretages inden for det første år efter diagnosen for at finde baseline. Evaluerer ved talepædagog ved mistanke om forsinket udvikling af tale og sprog. Samtale med socialrådgiver på diagnosetidspunktet og derefter ved behov.	Neuropsykologisk vurdering ved mistanke om kognitive problemer og indlæringsvanskeligheder i forbindelse med ændret præstation i skolen eller bekymring fra forældre/lærere. Ved overgang til voksenalder kan kommunen ansøges om praktisk hjælp eller hjælperordning, så den unge fortsat kan leve et selvstændigt liv. RCFM kan hjælpe med at beskrive den unges behov.	Søg rådgivning, hvis der opstår bekymringer om ændringer i funktionsniveau eller evnen til at klare daglige gøremål. Talepædagogisk vurdering af ældre patienter, der har mistet eller er ramt på den funktionelle kommunikation. Henvis patienter, der har problemer med at tygge eller har dysfagi til talepædagog.
Intervention	Søg individuel, gruppe- eller familierapi ved behov. Indretning af skole mhp. sundhed, sikkerhed og tilgængelighed. Planlægning af sundhedsrelateret fravær. Sæt mål for fremtidig uddannelse/arbejde. Støt forældrene i at informere lærere, skolepsykologer og andre ansatte på skolen om DMD Oplys kammerater og skolepersonale om Duchenne. Træn sociale færdigheder om nødvendigt. Støt barnet/familien i at forblive aktive og engagerede. Støt barnet i at tale for sig selv og leve uafhængigt.	Sæt mål for fremtidig uddannelse/arbejde. Støt forældrene i at informere lærere, skolepsykologer og andre ansatte på skolen om DMD Oplys kammerater og skolepersonale om Duchenne. Træn sociale færdigheder om nødvendigt. Støt barnet/familien i at forblive aktive og engagerede. Støt barnet i at tale for sig selv og leve uafhængigt. Informér familien om muligheder for palliativ behandling. Hjælp omsorgsgivere med at finde aflastning.	Hjælp med videreuddanne/jobtræning og overgang til voksenlivet med særligt tilrettelagt undervisning ind til 22-årsalderen. Hjælp med tilpasninger i forhold til at kunne varetage et arbejde. Sørg for at patienten løbende er under overvågning, hvis hans helbred er i fare. Tilbud om ophold på hospice i livets sidste fase.

Figur 13³ Psykosocial kontrol og behandling

STØTTE OG BEHANDLING

- Det er vigtigt, at dine forældre eller du selv oplyser personalet på din skole om Duchenne, så de er informeret om din diagnose og kan hjælpe dig med at få adgang til alt, hvad du har brug for, i forbindelse med din uddannelse, deltagelse i sociale aktiviteter, videreuddannelse og fremtidige arbejde.
- Ved overgang mellem uddannelsesinstitutioner er det vigtigt, at der informeres om din sygdom, evt. indlæringsvanskeligheder og om aktiviteter, der kan være skadende for dine muskler (fx idræt), som nedbringer dit energiniveau og øger trætheden (fx lange gangdistancer), og/eller nedbringer sikkerheden (fx aktiviteter på legeplads) samt adgangsforhold.
- Det er vigtigt, at du øver dig i at være så selvstændig som muligt, så du kan tale din egen sag og være med til at tage beslutninger (særligt i forbindelse med din behandling), og at du bliver vant til at få hjælp fra andre end dine forældre (se afsnit 17)
- Når du udvikler dine sociale og uddannelsesmæssige kompetencer, bliver det lettere for dig at finde et arbejde og tage del i dagligdagen i voksenalderen
- Ud over smertebehandling (Kasse 4), kan et palliativt team også yde psykologisk og åndelig støtte og hjælpe din familie med at finde aflastning, hvis det bliver nødvendigt, vejlede i forbindelse med svære valg vedrørende behandling, agere bindeled mellem dig og hospitalet og tage fat om problemer som fx sorg og tab. *I Danmark anvender man ikke betegnelsen 'palliativ behandling' til personer med Duchenne, men taler i stedet om livslang rehabilitering. Du kan altid henvende dig til RCFM for råd og vejledning om ovenstående.

PSYKOTERAPI OG MEDICINSK BEHANDLING

Hvis du har problemer med angst eller depression kan du have gavn af behandling med antidepressiv medicin. Denne type medicin gives kun på recept, og kun hvis diagnosen angst eller depression er blevet stillet. Behandlingen skal overvåges nøje.



15. OPERATIONER

Der kan opstå forskellige situationer relateret til Duchenne (fx muskelbiopsi, operation af ledkontrakturer eller ryg og gastrostomi) eller ikke relateret til Duchenne (fx akutte operationer), som kræver almindelig bedøvelse. Hvis du skal opereres, er det nødvendigt, at der tages en række sikkerhedsmæssige hensyn.

Operationer skal foretages på et hospital, hvor personalet kender til sygdommen Duchenne og er villige til at samarbejde om, at alt forløber glat. Personalet skal bl.a. vurdere, om der skal gives en stress-dosis steroid. Retningslinjer for stress-dosering findes i PJ Nicholoff Steroid Protocol www.parentprojectmd.org/pj.

Alle, som lever med Duchenne har risiko for komplikationer forårsaget af rabdomyolyse. Rabdomyolyse forekommer, når der sker en omfattende nedbrydning af musklerne. Denne nedbrydning frigiver myoglobin og kalium til blodbanerne. Myoglobin er farligt for nyrerne og kan forårsage nyresvigt. Kalium kan være farlig for hjertet. Pga. risikoen for rabdomyolyse, er der særlige forholdsregler, man skal være opmærksom på ved bedøvelse.

- **Succinylcholin bør aldrig anvendes, da den forårsager rabdomyolyse**
- **Undgå bedøvelsesmidler, der indhaleres, da de giver forøget risiko for rabdomyolyse**
- **Bedøvelsesmidler, der gives intravenøst, er normalt sikre**
- **Vær i det hele taget forsigtig med brug af bedøvelsesmidler ved Duchenne**
- **På www.parentprojectmd.org/Surgery findes der en liste over bedøvelsesmidler, der anses for sikre (på engelsk)**
- **Læger og hospitalspersonale bør mindes om, at ilt kun skal gives med største forsigtighed (se afsnit 11)**
- **Opiater og anden bedøvende og muskelafslappende medicin bør i det hele taget gives med stor forsigtighed, da de kan påvirke vejtrækningen, så den bliver langsom og svag.**

RCFM har udarbejdet information om særlige forholdsregler ved indlæggelse og operation, som kan findes på vores hjemmeside www.rcfk.dk.

16. BEHOV FOR AKUTHJÆLP

Hvis du får brug for at tage på hospitalet i en nødsituation, bør der tages en række forskellige hensyn:

- Din praktiserende læge eller kontrollerende læge bør kontakte hospitalet, inden du ankommer, så personalet kan give dig den rigtige behandling.
- Hvis du er i en akutsituation, skal du kontakte en specialist i neuromuskulære sygdomme.
- Modtagelsen skal have oplysninger om diagnosen Duchenne, hvilken medicin du får, eventuelle komplikationer med vejrtrækning og hjerte, og hvilke læger der følger dig.
- Da mange læger ikke kender til de potentielle behandlingsstrategier, der findes for DMD, bør man også oplyse om den aktuelle forventede levetid og livskvalitet.

INFORMATION TIL HOSPITALET

- Du bør altid have en vejledning på dig, som beskriver særlige forhold ved akut indlæggelse og være i stand til at oplyse hospitalet om følgende:
- Diagnosen
- En liste over den medicin, du tager
- Baseline (målinger på diagnosetidspunktet) og seneste resultater af lunge- og hjertefunktionsmålinger
- Tidligere sygdomsrelaterede problemer (lungebetændelse, hjertesvigt, nyresten, gastroparese [problemer med forinket tømning af mavesækken])
- Hvor du går til kontrol og behandling

RCFM har udarbejdet en vejledning, som kan printes fra hjemmesiden rcfm.dk.

STEROIDBEHANDLING

Personalet skal oplyses om kronisk steroidbehandling. Fortæl, hvor længe du har fået steroider, og om du er sprunget over en dosis. Det er også vigtigt at fortælle lægerne, om du tidligere har været i steroidbehandling, selv om du er stoppet.

KASSE 8. VIGTIGT AT HUSKE

VED AKUTBEANDLING

1. Medbring RCFM'S vejledning om særlige forhold ved akut indlæggelse (findes på www.rcfm.dk) til hospitalet
2. Kontakt din neuromuskulære specialist efter den indledende vurdering for at drøfte behandlingen
3. Oplys personalet om, at du bliver behandlet med steroider
4. Medbring udskrifter fra de seneste hjerte- og lungemålinger, fx FVC, EKG og LVEF, hvis det er muligt
5. Hvis du har maskerespirator eller mekanisk hostestøtte (fx BiPAP), skal du tage den med på hospitalet
6. Hvis dit iltniveau falder, skal personalet være meget forsigtig med at give dig ilt uden samtidig at give dig respirationshjælp, da du kan miste trangen til at trække vejret (se Kasse 8)
7. Hvis du har brækket en knogle, skal du insistere på at tale med en neuromuskulær specialist eller fysioterapeut. Vær opmærksom på tegn på symptomer på fedtembolisyndrom (Afsnit 9)



Dette er vigtigt fordi:

- Steroider kan sløre kroppens stress-symptomer ved operation, så det kan blive nødvendigt med en ekstra stressdosis
- Steroider kan øge risikoen for dannelse af mavesår
- I sjældne tilfælde kan der akut opstå andre komplikationer

HJERTEFUNKTION

- De seneste resultater fra hjertekontrollen (fx EKG eller MR-scanning) bør medbringes, hvis det er muligt.
- Mind personalet om, at ved Duchenne vil EKG typisk altid være abnormalt. Medbring en udskrift af EKG, hvis du kan.
- Ved akut sygdom kan det være nødvendigt med kontinuerlig overvågning af hjertet, så man sikrer, at der ikke er problemer med hjerterytmen.

VEJRTRÆKNINGSFUNKTION

- De nyeste målinger af din lungefunktion (fx FVC) kan være en hjælp, så medbring dem, hvis du kan.
- Det er vigtigt at medbringe det udstyr, du bruger dagligt (cough assist, BiPAP, osv.) i tilfælde af at hospitalet ikke har det samme udstyr. Insister på, at personalet bruger dit eget udstyr i behandlingen.
- Hvis du bruger respirator hjemme, bør hospitalets respirationsteam straks involveres i behandlingen.
- Opiater og anden bedøvende og muskelafslappende medicin bør i det hele taget gives med stor forsigtighed, da de kan påvirke vejrtrækningen, så den bliver langsom og svag (se Afsnit 15).
- Hvis bedøvelse er nødvendig, bør den kun gives intravenøst. Bedøvelsesmidler, der indhaleres, frarådes. Succinylcholin frarådes på det kraftigste (se Afsnit 15).

Vejrtræknings- og hostemuskulaturen svækkes yderligere, når du er syg, og risikoen for komplikationer øges.

Hvis du har særligt svage vejrtrækningsmuskler,

- kan det blive nødvendigt at give antibiotika mod lungeinfektioner
- bør vejrtrækningsstøtte ved hjælp af maskerespirator sandsynligvis gives i længere tid end normalt
- bør man være forsigtig med at give ilt (se Kasse 9)
- bør vedvarende brug af maskerespirator i vågen tilstand, som afbrydes hyppigt for at give hostestøtte, være standardbehandling i forbindelse med akut indlæggelse.

FORSIGTIGHED VED BRUG AF ILT

- Vi trækker alle vejret for at indhalere ilt (O₂) og udånde kuldioxid (CO₂)
- Hvis du har nedsat lungefunktion, kan tilførsel af ilt nedsætte kroppens trang til at trække vejret og give risiko for forhøjet kuldioxid (kaldet "CO₂ retention" eller "respiratorisk acidose"). Dette kan være farligt og i visse tilfælde livstruende. Derfor bør supplerende ilt gives med forsigtighed og kun mod overvågning af kuldioxid i blodet
- Indholdet af kuldioxid i blodet skal kontrolleres, hvis iltmætningen i blodet (målt ved fingerpuls) er under 95 %. Hvis der er forhøjet kuldioxid, er manuel og mekanisk hostestøtte og maskerespirator (Bi-PAP) nødvendig
- Hvis det er nødvendigt at give ilt, bør det gives sammen med maskerespirator (Bi-PAP), samtidig med at blodets indhold af kuldioxid nøje overvåges

BRÆKKEDE KNOGLER

Pesoner med Duchenne har større risiko for knoglebrud. Hvis gangfunktionen allerede volder besvær, kan et brækket ben betyde, at det bliver svært at komme til at gå igen. Kontakt jeres fysioterapeut og resten af det neuromuskulære team, hvis der er et brud, så de om nødvendigt kan tale med kirurgen

- Ved et brækket ben er operation ofte en bedre løsning end en gipsbandage, hvis personen stadig er gående (vægtbæring kan ofte ske tidligere ved operation end ved gipsning)
- Fysioterapeutisk behandling er særdeles vigtigt for, at drengen kommer tilbage på benene så hurtigt som muligt
- Hvis den brækkede knogle er en af ryghvirvlerne, som giver mange smerter, bør en ortopædkirurg eller en endokrinolog inddrages for at sikre den rette behandling (se Afsnit 9).

Hos personer med Duchenne er fedtembolismesyndrom (FES) er en risiko, der kræver akut behandling (se afsnit 9). Fortæl straks hospitalspersonalet, at du har mistanke om fedtembolisme. Symptomer på FES omfatter:

- Forvirring og/eller problemer med at orientere sig
- Personen opfører sig ikke som "sig selv"
- Hurtig vejrtrækning og hjertebanken
- Stakåndethed

17. AT BLIVE VOKSEN

I takt med at du bliver mere og mere selvstændig, er det vigtigt at du bliver involveret i din egen behandling. Løbende og langsigtet planlægning er vigtig for, at du kan få dine ønsker for fremtiden opfyldt



HVORNÅR SKAL MAN BEGYNDE AT PLANLÆGGE

Allerede i den tidlige barndom bør dit netværk – forældre, behandlere og skolefolk – begynde at inddrage dig i din behandling og planer for fremtiden. I overgangen fra barn til voksen overgår du også fra børne- til voksenregi, både kommunalt og i hospitalsvæsenet. Du og din familie bør allerede tænke på overgangen fra børne- til voksenregi, når du er i 12-årsalderen, og begynde drøftelser og planlægning i 13-14-årsalderen.

- RCFM tilbyder årlige samtaler og kontroller kaldet muskulatoriet. I muskulatoriet drøftes bl.a.
- Uddannelse og fremtidigt arbejde, boligform (hvor kunne du tænke dig at bo, og evt. med hvem), sundhed (hvad du prioriterer) og sociale relationer (hvordan du ønsker at være aktiv med venner og i lokalområdet)
- Økonomi, herunder langsigtet økonomisk planlægning
- Juridiske anliggender, når du bliver 18 og dermed myndig. RCFM tilbyder et 17½-års møde med kommunen, hvor i drøfter fremtidig hjælp og forsørgelse.

KOORDINERING

Din kontrollerende læge/RCFM er dine centrale rådgivere i spørgsmål om behandling og livet med Duchenne generelt. Derudover kan praktiserende læge og fysioterapeut, familien og kommunen og hjælpe med at forudse, hvilke behov du kan få, og hvor du kan få hjælp. De kan hjælpe med at dokumentere dine behov i forbindelse med ansøgninger om hjælp og hjælpemidler. Det kan ofte være svært selv at finde rundt i lovgivning og regler for, hvad man er berettiget til.

SUNDHED

Der skal være en plan for overgangen fra børne- til voksenregi, således at du ikke slippes i børneregim, før et voksenforløb er etableret. De(n) person(er), der koordinerer overgangen skal klæde dig på til at administrere din egen behandling, sørge for, at du bliver henvist til de rigtige voksenafdelinger, og at dine journaler også bliver overført.

- Du bør allerede tidligt involveres i diskussioner om dit helbred og senere (i den tidlige ungdom og ikke senere end i 14-årsalderen) have mulighed for alenetid sammen med dine behandlere
- Så snart du begynder at vise interesse og evne for at tale for dig selv om dine behov, er du klar til at gå fra familiecentrerede til patientcentrerede konsultationer og samtaler
- I ungdommen og den tidlige voksenalder kan det ofte være nødvendigt at tale om følsomme emner som utilpashed, angst og tab. Disse emner bør altid drøftes med professionelle behandlere
- Hvis du kan snakke med dit neuromuskulære team om disse emner, giver du teamet mulighed for at give dig den nødvendige hjælp, behandling og støtte
- Det er vigtigt, at du også snakker med dit neuromuskulære team om dine personlige livsværdier og ønsker for din sundhed. Forældre og behandlere kan hjælpe dig med at planlægge, hvilke behandlingsmuligheder, du skal vælge i forbindelse med kritiske situationer senere i livet.

UDDANNELSE OG ARBEJDE

Det kræver mange overvejelser at beslutte sig til, hvilke fremtidige uddannelsesforløb og karrierveje, man vil forfølge. Skolens personale, studievejledere og kan give dig råd og hjælp. Ikke alle ønsker at fortsætte i uddannelsessystemet efter folkeskolen, men det er vigtigt, at få talt om dine styrker og muligheder, så du får en meningsfuld og tilfredsstillende hverdag.

- Møder om fremtidig uddannelse anbefales mindst en gang om året, begyndende fra 13-årsalderen. På mødet skal der være fokus på dine personlige styrker og interesser, behov og mål
- Det er vigtigt at en uddannelsesplan tager højde for de særlige behov, du har i forbindelse med din sygdom, så de harmonerer med praktiske forhold som mødetider, akademiske krav, arbejdsmængde osv
- Adgangsforhold og tilgængelighed af nødvendigt udstyr og teknologi samt transportmuligheder bør undersøges
- Det vigtigste er, at du får de redskaber, du har brug for, for at kunne leve et tilfredsstillende og meningsfyldt liv.

BOLIG OG PRAKTISK HJÆLP I HVERDAGEN

I takt med at du bevæger dig fra ungdomlivet ind i voksenlivet, kan du begynde at undersøge, hvilke muligheder du har for at bo selvstændigt, når du er klar til at flytte hjemmefra, og hvilke former for hjælp det kræver. De daglige aktiviteter, din familie typisk hjælper dig med, når du er mindre, vil du i højere grad få hjælp til fra personer uden for familien, når du bliver ældre. Der vil løbende være brug for at drøfte dit behov for hjælp i hjemmet, i skolen og/eller på din arbejdsplads. Din kommune og RCFM kan fortælle dig, hvilke muligheder, der er for hjælp.

Det kan være svært at navigere rundt i det sociale system og finde ud af, hvilken hjælp man har mulighed for at få. En socialrådgiver fra kommunen og /eller RCFM kan hjælpe dig og din familie med at holde styr på de forskellige paragraffer i sociallovgivningen. Patientforeningen Muskelsvindfonden har også en handicappolitisk afdeling, hvor man kan søge hjælp.

På RCFM's hjemmeside kan du læse om den danske lovgivning på boligområdet

Hvis du tænker på at flytte hjemmefra, bør du overveje følgende:

- Der er forskellig boformer, som kan være relevante. Du kan bo med familie, på kollegium, mens du er studerende, i bofællesskab, på et bosted eller i eget hus eller lejlighed med eller uden en bofælle
- Der kan være behov for at tilrette boligen, så den opfylder dine behov for tilgængelighed ([på RCFM's hjemmeside under Råd og vejledning kan du finde information om boformer og krav til boligindretning](#))
- Du vil få brug for hjælp til personlig pleje og dagligdags aktiviteter ([du kan læse mere om personlig og praktisk hjælp på RCFM's hjemmeside](#))
- Du kan også altid kontakte RCFM for personlig rådgivning



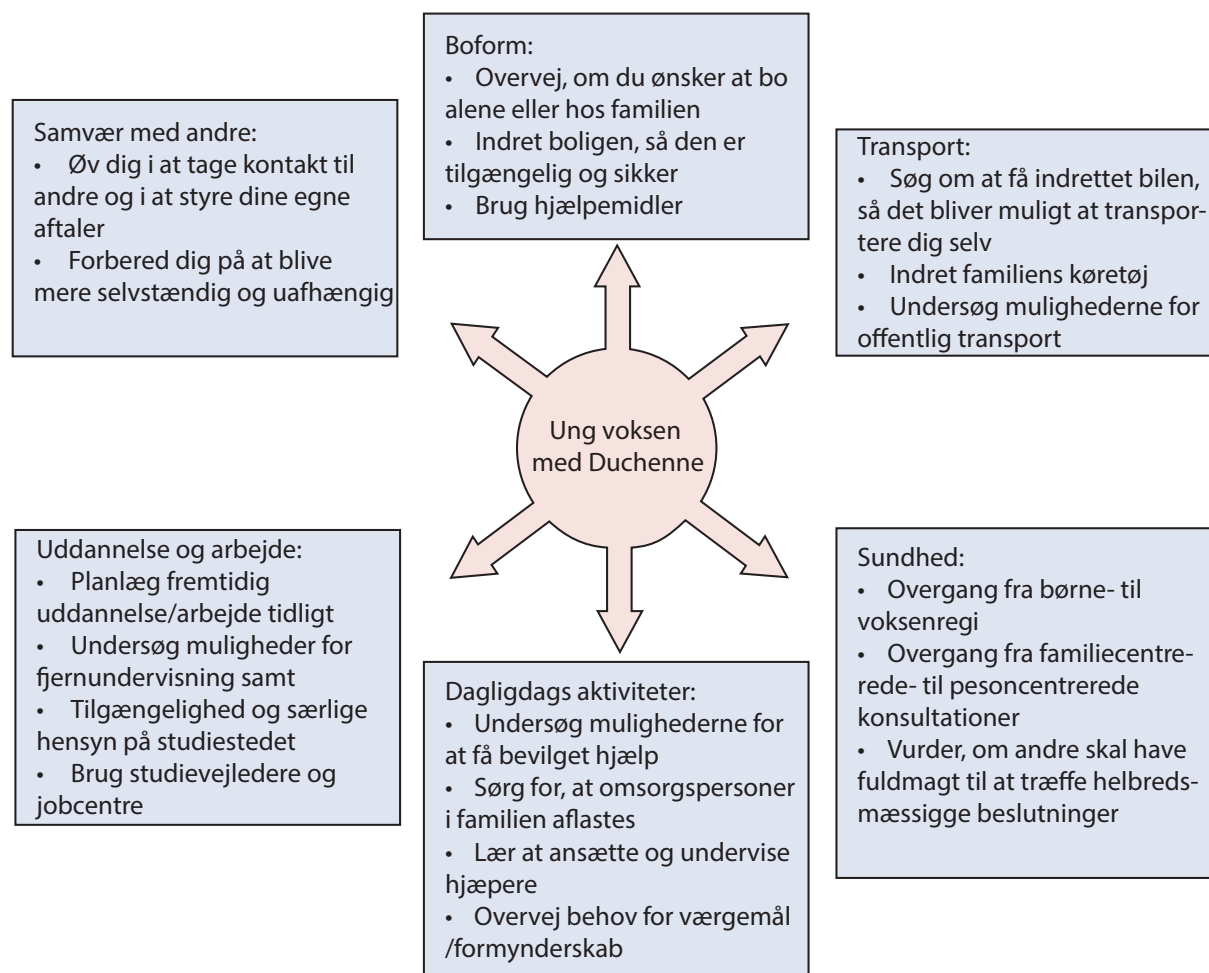
TRANSPORT

At have adgang til handicapegnede transportmidler er vigtigt for at kunne leve et selvstændigt og uafhængigt liv med uddannelse, arbejde og sociale aktiviteter. Det kan være transport i form af:

- Egen handicapindrettet bil
- Tilpasset familiebil
- Offentlig transport

PERSONLIGE RELATIONER

- Gode personlige relationer er vigtige for et godt helbred, trivsel og livskvalitet
- Nogle gange kan det være sværere og kræve en større indsats fra personer med handicap at etablere og pleje sociale relationer. I Muskelsvindfonden findes der både familiegrupper og grupper for teenageere og voksne med neuromuskulære diagnoser.
- Kærlighed, intimitet og seksualitet er lige så vigtigt for personer med Duchenne som for andre. Tal med en nærtstående person, som du er tryk ved, om disse emner. Han eller hun kan måske også give dig råd om, hvordan du overvinder eventuelle hindringer for at udvikle personlige relationer og deltage i sociale arrangementer. Du kan også tale med dit neuromuskulære team om disse emner **eller andre med Duchenne, som har mere erfaring, fx gennem grupper og arrangementer i Muskelsvindfonden.**
- I forbindelse med regelmæssige kontroller bør der være en person fra dit neuromuskulære team, som du føler dig tryk nok ved til at kunne tale om emner som onani, sex, at få børn og andre private emner. Når det bliver aktuelt, kan det være en god ide, at du og din kæreste får vejledning fra en parterapeut



Figur 15³ anbefalinger til unge voksne, der lever med Duchenne

KONKLUSION

Vi håber at denne guide har hjulpet dig og din familie med at navigere i livet med Duchenne. Husk, at der altid er patientforeninger, neuromuskulære centre (RCFM), hospitalteams og familie og venner, som er klar til at hjælpe og støtte jer. Det er ofte svært at bede om hjælp, men det er det første skridt på vejen.



Danske organisationer

www.rcfm.dk

www.muskelsvindfonden.dk

Internationale organisationer

www.treat-nmd.eu

worldlduchenne.org

<https://www.dmdpathfinders.org.uk/> (henvender sig primært til voksne med Duchenne og beskæftiger sig med voksenlivet med sygdommen)

Referencer

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol.* February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7



**RehabiliteringsCenter
for Muskelsvind**

Den danske version af familieguiden er oversat fra den originale amerikanske version som er udarbejdet af Muscular Dystrophy Association (MDA), Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD) og World Duchenne Organization (UPPMD) samt Treat-NMD

