

deltakelse i samfunnet.

De fleste med BMD vil trenge regelmessig behandling hos fysioterapeut og veiledning i regelmessig, moderat trening. Det er viktig at man tilpasser all trening og aktivitet til muskelkraften og at man ikke sliter ut musklene. Behandlingsmål er å bevare muskelfunksjon og hindre forkortede muskelsener (kontrakturer). Dersom det likevel utvikles kontrakturer, kan det bli aktuelt med ortopedkirurgiske inngrep.

Barn og ungdom med diagnosen bør henvises til oppfølging ved habiliteringstjenesten for barn. Oppfølgingen av voksne bør ledes av habiliteringslege eller nevrolog med spesialkunnskap og erfaring med sykdommen. Spesialiserte fagpersoner som ergoterapeut, spesialfysioterapeut, pedagog, psykolog, familieterapeut, sykepleier og sosionom bør involveres når og hvis behovet melder seg. Det kan også være aktuelt å opprette en lokal ansvarsgruppe for å sikre at støtteapparatet er samstemt og at tilbudet er tilpasset den enkeltes behov.

Noen med BMD mister gangfunksjonen og trenger rullestol fra sent i tenårene. Det er derfor spesielt viktig å gjennomføre regelmessige kontroller og evalueringer hos habiliteringslege og spesialfysioterapeut i denne perioden. Mange, også personer som beholder gangfunksjonen, får etter hvert behov for å benytte rullestol i større eller mindre grad ute og/eller inne. En del kan ha behov for tilrettelegging av det fysiske miljøet hjemme og på skolen eller arbeidsplassen for å lette forflytning og sikre muligheten for deltakelse i undervisning eller arbeid, fritidsaktiviteter og sosialt samvær. Det kan også bli behov for hjelpemidler for å ivareta muligheten for selvstendighet i ulike situasjoner. I noen tilfeller vil en personlig assistent kunne være til god hjelp for å leve et så normalt liv som mulig.

Les mer om diagnosen og relaterte tema på www.frambu.no.

Sist oppdatert: 05.04.2016

FORENINGEN FOR MUSKELSYKE
ble stiftet i 1981 og har ca 1500 medlemmer fordelt på 13 fylkesforeninger. Foreningen er medlem av FFO og FS.

Telefon: 411 907 02
E-post: ffm@ffm.no
Nett: www.ffm.no



FRAMBU er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne diagnoser, blant annet Beckers muskeldystrofi. Vi arrangerer kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi driver også utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre nettsider, e-post og telefon.

KONTAKT FRAMBU

Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud
Telefon: 64 85 60 00
E-post: info@frambu.no
Nett: www.frambu.no

BECKERS MUSKELDYSTROFI



FRAMBU
KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

BECKERS MUSKELDYSTROFI

Tilhører gruppen nevromuskulære sykdommer

Beckers muskeldystrofi (BMD) er en arvelig, fremadskridende muskelsykdom som i hovedsak rammer gutter. Sykdommen skyldes en feil i muskelcellene som fører til at kraften i musklene svekkes over tid. Alvorlighetsgraden kan variere fra person til person.

FOREKOMST

Rundt 1 pr 18 000 fødte gutter får Beckers muskeldystrofi. Det vil si ca ett til to nye tilfeller av sykdommen hvert år i Norge.

ÅRSAK

Beckers muskeldystrofi skyldes en mutasjon i DMD-genet, som sitter på X-kromosomet (Xp21.2). Mutasjonen fører til en feil ved produksjonen av proteinet dystrofin, som er nødvendig i oppbyggingen av muskelceller. Ved BMD fører feilen til at dystrofinet bare delvis fungerer som det skal. Over tid fører dette til at muskelcellene ødelegges.

DMD-genet er svært stort, og effekten av en mutasjon vil henge sammen med hvor på genet den finnes og i hvilken grad mutasjonen påvirker "koden" som skal føre til produksjon av dystrofin. Til nå er det påvist over 4700 ulike mutasjoner i DMD-genet. De mest alvorlige mutasjonene vil føre til at dystrofin ikke produseres i det hele tatt. Slike mutasjoner fører til at personen får Duchennes muskeldystrofi. Mutasjoner som fører til at det produseres defekt dystrofin vil føre til at personen får Beckers muskeldystrofi. Problemene starter derfor som regel senere og utvikler seg langsommere ved Beckers muskeldystrofi enn ved Duchennes muskeldystrofi.

ARVELIGHET

Beckers muskeldystrofi er en recessivt arvelig X-bundet sykdom. Det betyr at gutter som har

denne mutasjonen på sitt X-kromosom vil utvikle sykdom. Jenter vil nesten alltid ha et friskt X-kromosom i tillegg, og utvikler derfor ikke sykdom. De vil imidlertid bli bærere av mutasjonen. Der som en kvinnelig bærer blir gravid og får en gutt, vil det være 50 % risiko for at gutten får sykdommen. Hvis hun føder en jente, vil det være 50 % risiko for at jenta blir bærer av mutasjonen uten selv å bli syk. Rundt 1/3 av mutasjonene hos gutter med BMD skyldes nyoppståtte forandringer i arvematerial-et i fosterlivet. Med bedre tilgang til genetisk veiledning og fosterdiagnostikk er denne andelen økende.

SYMPTOMER, KOMPLIKASJONER OG FORLØP

Beckers muskeldystrofi kan variere i alvorlighetsgrad fra lette symptomer på muskelsvikt til større vansker som kan være vanskelig å avgrense fra den mer alvorlige Duchennes muskeldystrofi tidlig i forløpet.

Sykdommen kan begynne i barnealder med svakhet i hofte- og lårmuskulatur, vaggende gange, vanskeligheter med å løpe og hoppe og tendens til å falle i ulendt terreng.

Guttene kan tilsynelatende ha kraftig leggmuskulatur som følge av pågående samtidig oppbygging og nedbryting av muskelvev (pseudohypertrofi). Mange blir gående på tærne på grunn av stramme og korte akillessener. Gangfunksjonen svekkes gradvis, men de aller fleste vil likevel kunne gå frem til 16-17 års alder, en del betydelig lenger, og noen vil opprettholde sin gangfunksjon hele livet.

Svekkelse av muskulatur i skuldre og overarmer utvikles hos noen i ungdomstiden eller voksen alder.

Mange bevarer evnen til å gå og stå hele livet, men en del får etter hvert behov for hjelpemidler for å forflytte seg over større avstander ute og/eller inne. Personer som mister sin gangfunksjon tidlig, har økt risiko for utvikling av skjevhet i ryggstøtten (skoliose) og stive ledd (kontraktur). Personer med alvorlig grad av diagnosen kan oppleve at respirasjonsmuskulaturen rammes og at man kan trenge pustehjelpemidler, særlig om natten og ved infeksjoner. Disse bør følges med

regelmessige lungefunksjonsmålinger, inkludert nattlige målinger av oksygenmetning og karbondioksid i blodet under søvn.

Dystrofinmangel påvirker hjertemuskelen, og hos en del er symptomer på hjertesvikt i tidlig voksen alder første tegn på BMD. Forstørret hjerte og hjertemuskelsvikt (kardiomyopati) kan utvikles over tid og kan i sjeldne tilfeller medføre plutselig død. Det anbefales derfor at personer med BMD følges med elektrokardiografi (EKG) og ultralyd av hjertet regelmessig for tidlig å oppdage tegn til kardiomyopati, venstre ventrikkel hypertrofi eller hjertesvikt.

Noen med BMD har utfordringer med læring og intellektuell utvikling. Graden av kognitive utfordringer henger sammen med hvor mutasjonen som gir sykdommen er lokalisert. I tillegg vil sykdommen i seg selv, opplevelsen av å være annerledes og manglende fysisk mestring kunne påvirke personen på ulike måter og kunne gi opphav til psykiske vanskeligheter som atferdsproblematikk, angst og depresjon. Det er viktig å være oppmerksom på disse problemstillingene. Barn og unge med diagnosen bør henvises til pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) for utredning av kognitive og/eller emosjonelle vansker på et tidlig tidspunkt, slik at de rette tiltakene kan iverksettes på skolen og i familien. Det kan være behov for spesialpedagogisk støtte og individuell opplæringsplan. Både barnet og familien kan ha behov for oppfølging og veiledning av psykolog eller familierapeut over tid.

BEHANDLING OG TILTAK

Det finnes foreløpig ingen kur for Beckers muskeldystrofi. Regelmessig kontroll av hjerte- og lungefunksjon og tverrfaglig oppfølging og habilitering anbefales. For øvrig vil behovet for tiltak variere etter hvordan svekkelsen i musklene utvikler seg og hvordan dette påvirker funksjonen til den enkelte. Støtteapparatet rundt skal hjelpe personen med diagnose og dennes familie underveis og bistå i å være i forkant av utfordringene som melder seg. Målet for oppfølgingen er å sikre en best mulig funksjon og