

Vårdprogram för fysioterapeutisk intervention

Barn och ungdomar, 0-18 år med Duchennes Muskeldystrofi (DMD)

Syftet med vårdprogrammet är att säkerställa evidensbaserat arbetssätt vid Fysioterapikliniken, Karolinska Universitetssjukhuset. Vårdprogrammet riktar sig främst till fysioterapeuter internt men även externt och till andra som kan tillgodogöra sig innehållet.

Innehåll	sid
Introduktion	2
Målsättning	3
Intervention	4
Mätmetoder	6
Restriktioner	6
Uppföljning/vårdkedja	7
Referenser	8

Författare

Li Villard, leg sjukgymnast, Med dr, Theresa Nagle-Tsakiridis, leg sjukgymnast

Kontaktinformation

E-mail: Li.Villard@karolinska.se, tel: 08-51777508

E-mail: Theresa.Nagle-Tsakiridis@karolinska.se, tel: 08-51777536

Fysioterapikliniken, barnsektionen, Astrid Lindgrens Barnsjukhus
Karolinska Universitetssjukhuset Solna, 171 76 Stockholm

Sökvägar

Sökvägar: Cochrane, Pub Med, Socialstyrelsen, Blf.net/vårdprogram, TREAT-NMD.
Sökord: Duchennes dystrophy, activity, physical therapy, measurement properties, clinical trials, standard of care, consensus statement, physical therapy

Produktionsår

2013

Revideringsår

Introduktion

Duchennes muskeldystrofi (DMD) är en x-kromosombunden recessivt ärftlig sjukdom som orsakas av brist på, eller förändrat dystrofinprotein. Sjukdomen karakteriseras av en progressiv muskelsvaghet och förekommer nästan bara hos pojkar och män. (1) Varje år får cirka 10 pojkar i Sverige diagnosen DMD (2). Det totala antalet personer med sjukdomen är okänt, men förekomsten beräknas till cirka 1 per 3600-6000 levande pojkfödselar (1).

Symtom

Under det första levnadsåret har de flesta pojkar med DMD inga symtom. Muskelsvagheten drabbar initialt framför allt proximal muskulatur. Mellan 2-5 årsåldern blir den mer påtaglig vilket resulterar i en försenad motorisk utveckling. Tidiga motoriska tecken är att pojkarna har svårigheter att lära sig att springa, hoppa och gå i trappa. (1) Pojkarna har även ofta svårigheter att resa sig upp från golv och använder sig då av s.k. Gowers manöver (3). Annat tidigt och karaktäristiskt symtom är att vaderna är förstörade (pseudohypertrofi) (1). I Sverige sker diagnosticering numera i 3-5 årsåldern.

Pojkar med DMD har ofta, men långt ifrån alltid, en nedsatt inlärningsförmåga. Utvecklingsstörning kan förekomma. Många får också symtom i form av beteendeavvikelse eller nedstämdhet som ibland utvecklas till depression. (2)

Sjukdomsprogress

Pojkarnas gångförmåga avtar med ökad ålder (se figur 1) till följd av den progressiva muskelsvagheten (4). Upphörd gångförmåga sker nu i genomsnitt 5 år senare jämfört med tidigare. Bidragande orsak till detta är ändringar i kortisonmedicinering samt ett förbättrat omhändertagande i form generella riktlinjer och vårdprogram. (5, 6) Utveckling inom kortisonbehandling, andningsvård, hjärtvård, skoliosoperationer samt rehabiliteringsinsatser under de senaste åren har lett till förbättrad funktion, livskvalitet, hälsa och livslängd hos barn som idag diagnosticeras med DMD. (1, 6) I äldre litteratur angavs medelöverlevnaden till cirka 18-19 år. Medelöverlevnaden idag är okänd men ökar och det förekommer män med DMD som är över 40 år. (1, 2)

Presymptomatisk	Tidig gångsfas	Sen gångsfas	Tidig icke gångsfas	Sen icke gångsfas
Kan diagnostiseras i detta stadium Kan uppvisa utvecklingsförsening, men ingen gånggrubning	Gowers manöver Vaggande gång Möjligen tågång Kan gå i trappor	Alltmer ansträngd gång Förlorar förmågan att gå i trappor och att resa sig från golvet	Kan under en tid själv köra sin rullstol Kan utveckla skolios	Funktion av övre extremiteterna och upprätthållande av kroppshållning allt mer begränsad

Figur 1. Utveckling av sjukdomsförloppet (4)

Muskelsvagheten leder även redan under tidig gångfas till stramhet i hälsenorna vilket kan leda till equinovarus-felställning i fotlederna. Under den sena gångfasen är det vanligt med inskränkt ledrörlighet i höftextension, höftadduktion samt stramhet i lårets baksida.

Knäledsextension och armbågsextension blir ofta inskränkt som följd av att gångförmågan upphör och pojkar blir sittande större delen av tiden. Skolios kan också utvecklas på relativt kort tid efter att pojkar har upphört att gå. Detta i kombination med en svag andningsmuskulatur bidrar till en försämrad lungfunktion. (1, 7)

Målsättning

Att förebygga och minska konsekvenserna av de komplikationer som muskelsvagheten medför. Att bibehålla en optimal förmåga till aktivitet och delaktighet i vardagen.

Specifik fysioterapeutisk målsättning

- Att bibehålla/förbättra ledrörlighet och motverka kontrakturer
- Att bibehålla muskelstyrka
- Att bidra med ortos- och hjälpmedelsförsörjning för att motverka kontrakturer samt underlätta självständighet och delaktighet
- Att ge information/strategier för rörelse, träning och delaktighet
- Att smärtlindra
- Att bidra med hjälpmedelsförsörjning för att bibehålla/förbättra andnings- och hostfunktion

Intervention

Efter att barnet fått diagnosen DMD sker inskrivning i Rehabilitering och Hälsa för fortsatt regelbunden behandling. En gång per år genomförs en omfattande bedömning i muskelteamet vid Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset Solna, utifrån föreslaget internationellt vårdprogram (7). Muskelteamets funktion är konsultativ för att ge stöd för behandling till personal på rehabilitering, i skola, föräldrar, assistenter samt barnen/ungdomarna själva. Följande interventioner och bedömningar är en del i denna årsuppföljning (se även tabell 1).

En viktig del av behandlingen är instruktioner till föräldrar/assistenter i kontrakturprofylax i form av långvarigt passivt rörelseuttag samt användande av nattortoser för positionering av fotlederna (vanligtvis modell Ankle-Foot-Orthosis/AFO). Om kontrakturer väl har utvecklats kan senlösande operationer ibland användas för att återge ledrörlighet. När gångförmågan har upphört bör förmågan att stå upprätthållas med hjälp av ståskal, tippbräda och vissa elektriska rullstolar. Vanligtvis övergår man i samband med detta till att använda ortoser för positionering av fotlederna under dagtid. (7)

Lågintensiv konditionsträning och styrketräning i syfte att öka konditionen har visat sig kunna motverka sekundära effekter av inaktivitet, motverka övervikt, osteoporos, hjärt- och kärlsjukdom samt medverka till ökad livskvalitet och bibehållen eller ökad förmåga i dagliga aktiviteter (7, 8). Ett exempel på en lämplig form av lågintensiv träning är bad och simning (gärna ryggsim), där man får avlastning för svag muskulatur och motstånd för den muskulatur som klarar det. Däremot bör man undvika högintensiv styrketräning och excentrisk träning som ger uttalad trötthet, eftersom det kan medföra en risk för nedbrytning av muskulaturen och därmed snabbare sjukdomsutveckling (7, 8, 9). Överträning kan visa sig som smärta, svaghet och uttrötthet och finnas kvar flera dagar eller i värsta fall permanent.

Allteftersom sjukdomen fortskrider blir hostförmågan mindre effektiv. Behandling i syfte att mobilisera sekret, t.ex motståndsandning med PEP-mask eller i ett senare skede (vanligen i samband med upphörd gångförmåga) med hjälp av hostapparat. Vid nedsatt lungfunktion är en CPAP/Bi-level PAP natttid till stor hjälp. Förebyggande åtgärder avseende nattlig ventilation och hoststöd har visat sig kunna förlänga välbefinnande och överlevnad (7).

Tabell 1. Fysioterapeutisk intervention på Karolinska Universitetssjukhuset

Funktionsnedsättning	Intervention	Syfte	ICF-nivå
Rörelseinskränkning	Dagligt uttag av passiv rörlighet Ortoser (vanligtvis AFO som används nattetid)/ ståskal Justering av sittande i rullstol/elrullstol Korsett	Motverka kontrakturer/ asymmetri	Kroppsfunktion
Muskelsvaghet Nedsatt uthållighet Nedsatt grovmotorisk förmåga	Rådgivning om lämplig träning Anpassning av aktivitet Stötta tränings- alternativt hjälpbehov Rådgivning om förflyttningshjälpmedel Förflyttningsträning	Förebygga inaktivitetsatrofi genom fysisk aktivitet Upprätthålla funktionsförmåga samt ökad delaktighet och självständighet i vardagen Underlätta förflyttningar	Kroppsfunktion Aktivitet Delaktighet Omgivning
Social segregering i aktiviteter	Kontakt med habiliteringssjukgymnast/ idrottslärare Information om fysisk träning (bad/simning, cykling, ridning, rullstolssporter, el-hockey)	Möjliggöra delaktighet i skolidrott, fritidsaktiviteter	Aktivitet Delaktighet Omgivning
Smärta	Information om smärtlindring samt energibesparande åtgärder Positionering i säng/stol	Förebygga och minska smärta	Kroppsfunktion
Andningsbesvär	Information om andningsgymnastik Hosthjälp/sekretmobilisering CPAP/Bi-level PAP Täta vändningar/lägesändringar Optimera sittställning Möjliggöra stående	Stimulera andningsmuskulatur och djupandning Förhindra sekretstagnation, atelektaser, pneumoni Motverka andningsbegränsande hållning	Kroppsfunktion

Mätmetod/ utvärderingsinstrument

Tabell 2. Fysioterapeutisk utvärdering vid Karolinska Universitetssjukhuset

Funktionsnedsättning	Mätmetod	ICF-nivå
Rörelseinskränkning	ROM (10, 11)	Kroppsfunktion
Muskelsvaghet	0-5 skalan/MRC (12, 13) Funktionella övningar	Kroppsfunktion Aktivitet
Nedsatt uthållighet	10 meter gå/springa på tid (14, 15) 6-min walk (16, 17)	Kroppsfunktion Aktivitet/ Delaktighet
Nedsatt grovmotorisk förmåga	Vignos Functional Rating Scale (18) North Star Ambulatory Assessment Scale (19, 20) Funktionsstatus enligt Hammersmith (21) Brooke Upper Extremity Functional Rating Scale (13) Egen Klassifikationsskala (EK) (22) Tidstester: 10 meter på tid (15) 4 trappsteg på tid (15) Uppresning, liggande-stående på tid (15)	Aktivitet/ Delaktighet
Smärta	VAS-skalan (23)	Kroppsfunktion
Andningsbesvär	PEF (24) Host-PEF (24) Anamnes Egen Klassifikationsskala (EK) (24)	Kroppsfunktion

Restriktioner

Patienter med DMD bör undvika träning som kan ge överträningsbesvär i form av symtom av kvarstående trötthet, svaghet och värk i flera dygn efteråt (9).

Uppföljning/ vårdkedja

Muskelteamet på Astrid Lindgrens Barnsjukhus

Muskelteambedömningar

En gång per år genomförs en omfattande bedömning i muskelteamet vid Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset Solna, utifrån föreslaget internationellt vårdprogram (7). Under dessa bedömningar träffar patient och föräldrar fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist, barnsjuksköterska och neuropediatriker. Progressionen av sjukdomen i kombination med patientens utveckling kräver en regelbunden kartläggning av färdigheter och aktivitetsmöjligheter. Muskelteamets funktion är att samla kunskap och erfarenhet om denna ovanliga diagnos och bidra med stöd för behandling till personal på habilitering, i skola, föräldrar, assistenter samt barnen/ungdomarna själva.

Muskelortopedmottagningar

Patienter med DMD träffar regelbundet fysioterapeut, ortopedingenjör, neuropediatriker och barnortoped på muskelortopedmottagningar på Astrid Lindgrens Barnsjukhus. På dessa mottagningar diskuteras ortopediska frågeställningar och eventuell behandling i form av seriegipsning, kirurgi eller ortoslösningar.

Habilitering och Hälsa

Efter att barnet fått diagnosen DMD sker inskrivning i Habilitering och Hälsa som erbjuder fortsatt råd, stöd och behandling.

Referenser

1. Bushby K et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010;9:77-93.
2. Socialstyrelsen. Ovanliga diagnoser, Duchennes Muskeldystrofi (DMD). Available at: <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/duchennesmuskeldystrofi>. Accessed 10 June, 2013.
3. Bushby KM, Hill A, Steele JG. Failure of early diagnosis in symptomatic Duchenne muscular dystrophy. *Lancet* 1999;353:55-78.
4. Diagnos och behandling av Duchennes muskeldystrofi - En familjeguide. Available at: http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/swedish/DMD_FG_SE.pdf. Accessed 10 June, 2013.
5. Biggar WD, Harris VA, Eliasoph L, Alman B. Long-term benefits of deflazacort treatment for boys with Duchenne muscular dystrophy in their second decade. *Neuromuscul Disord.* 2006;16:249-55.
6. Sejerson T, Bushby K; TREAT-NMD EU Network of Excellence. Standards of care for Duchenne muscular dystrophy: brief TREAT-NMD recommendations. *Adv Exp Med Biol.* 2009;652:13-21.
7. Bushby K et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol.* 2010 Feb; 9: 177-189
8. Abresch, RT. *mfl. Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2012. Aug 23(3):653-73.
9. Fowler, WM. *Am J Phys Med Rehabil.* 2002. 81(II suppl): S187-95.
10. American Academy of Orthopedic Surgeons. Joint Motion: Method of Measuring and recording. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1966.
11. Pandya S, Florence JM, King WM, Robinson J, Signore LC, CIDG Group. Reliability of goniometric measurements in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Phys Ther* 1985;65: 1339-42.
12. Florence JM, Pandya S, King WM, et al. Clinical trials in Duchenne dystrophy. Standardization and reliability of evaluation procedures. *Phys Ther* 1984; 64: 41-45.
13. Janda V. Muskelfunktionsdiagnostik. Studentlitteratur. Lund. 1977
14. Brooke MH, Griggs RC, Mendell JR, Fenichel GM, Shumate JB, Pellegrino RJ. Clinical trial in Duchenne dystrophy. 1. The design of the protocol. *Muscle Nerve* 1981; 4: 186-97.
15. Beenakker EA, Maurits NM, Fock JM, Brouwer OF, van der Hoeven JH. Functional ability and muscle force in healthy children and ambulant Duchenne muscular dystrophy patients. *Eur J Paediatr Neurol* 2005; 9: 387-93.
16. McDonald CM et al. 6-minute walk test as a new outcome measure in Duchennes Muscular Dystrophy. *Muscle Nerve.* 2010:500-10.
17. ATS Committee on Proficiency Standards for Clinical Pulmonary Function Laboratories. ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *Am J Respir Crit Care Med.* 2002; 166: 111-7.

18. Vignos PJ, Spencer GE, Archibald KC: Management of progressive muscular dystrophy in childhood. JAMA 184:89-96,1963
19. Mayhew A, Cano S, Scott E, Eagle M, Bushby K, Muntoni F; North Star Clinical Network for Paediatric Neuromuscular Disease. Moving towards meaningful measurement: Rasch analysis of the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy. Dev Med Child Neurol. 2011; 53: 535-42.
20. Mazzone E et al. North Star Ambulatory Assessment, 6-minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscul Disord. 2010; 20: 712-6.
21. Scott OM, Hyde SA, Goddard, Dubowitz "Quantification and muscle function in children": a prospective study in Duchenne Muscular Dystrophy. Muscle & Nerve 1982; 5: 291-301.
22. Steffensen, Hyde, Lyager, Mattsson: "Validity of the EK scale: a functional assesment of nonambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or Spinal muscular atrophy.: Physiotherapy Research International. 2001; 6: 119-134.
23. Huskisson EC. Measurement of pain. Lancet. 1974; 2: 1127-31.
24. Birnkrant DJ, Bushby KM, Amin RS. The respiratory management of patients with duchenne muscular dystrophy: a DMD care considerations working group specialty article. Pediatr Pulmonol. 2010; 45: 739-48.