

Vårdprogram för fysioterapeutisk intervention

Facioskapulohumeral muskeldystrofi, FSHD

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

Innehåll sid

Introduktion	2
Målsättning	2
Intervention	3
Mätmetoder	4
Restriktioner	4
Uppföljning/vårdkedja	5
Referenser	6

Författare

- Margareta Holm i samarbete med Susanne Littorin och Marie Kierkegaard
Reviderat av: Johan Gäverth, Specialistsjukgymnast, Med. Dr, Susanne Littorin
Specialistsjukgymnast, MSc.

Kontaktinformation

Johan.Gaverth@karolinska.se, Susanne.Littorin@karolinska.se tel 08-517 720 22

Sökvägar

- Medline/ Ovid, Cochrane Database of Systematic Reviews
- Sökord: Medline/Ovid: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy.mp. or exp Muscular Dystrophy, Facioscapulohumeral/.

Produktionsår

- 2008

Revideringsår

- 2014

Introduktion

FSHD är en ärftlig muskelsjukdom som karaktäriseras av svaghet i ansikte, skuldror och överarmar följt av svaghet distalt i nedre extremiteten samt rygg och bukmuskler (1). Prevalensen är 5/100 000 invånare och är jämnt fördelad mellan könen. I Sverige beräknar man att det finns ca 450 personer med FSHD (2). FSHD beror på en mutation i genen DUX4 i kromosom fyra. I normala fall är genen inaktiv men man vet att om den aktiveras får den en skadlig inverkan på musklerna. Sjukdomen ärvs autosomt dominant vilket innebär att om en av föräldrarna har FSHD är det 50 % risk att barnet skall drabbas. Hos 10-30 % uppkommer mutationen utan att den ärvt från en förälder (2).

Debutåldern och svårighetsgraden varierar i familjerna. Ofta debuterar symtomen under tonåren. En tredjedel av kvinnorna får lindriga symtom medan 95 % av männen har symtom före 30 års ålder. Hastigheten i symtomutvecklingen varierar och perioder med stabila tillstånd förekommer (2). Ungefär 20 % av personer som är äldre än 50 år och som har FSHD kan få behov av rullstol (1). Ögonens, svalgets muskulatur eller hjärtat drabbas inte. Den förväntade livslängden är normal (1).

Symtom (1,2, 3)

Typiskt är att debutsymtomen är tydligt asymmetriska. Nedan följer en lista med de vanligaste symtomen.

- **Svaghet i skuldermuskulaturen.** Vanligt är vingskapula och svårighet att lyfta armarna. Deltoideus kan vara besparad men hindras att vara till nytta då det inte finns någon muskulatur som stabiliserar skapula.
- **Svaghet i armar.** Vanligt är svaghet i biceps och triceps men med bevarade underarmsmuskler.
- **Svaghet i ansiktsmuskulaturen.** Svårighet att bland annat vissla, blåsa upp ballonger, pluta med läpparna eller nypa ihop ögonlocken. Det förekommer att vissa personer sover med öppna ögonlock.
- **Svaghet i bålmuskulaturen.**
 - Tunn bröstkorgsmuskulatur kan ge bröstkorgen ett insjunket utseende.
 - Svaga bukmuskler kan ge en hängmageprofil.
 - Ryggmuskler kan vara svaga och ge symtom av uttalad ländlordos och scolios.
- **Svaghet i nedre extremiteterna.** Det är vanligt med droppfot.
- **Hörselnedsättning** i varierande grad drabbar ca hälften av patienterna med FSHD och är vanligast vid tidig debut.

Målsättning

- Säkerställa ett enhetligt sjukgymnastiskt omhändertagande med hög kvalitet utifrån aktuell vetenskap och beprövad erfarenhet.
- Bibehålla funktion och förmåga till aktivitet i dagliga livet. Specifika mål utformas i dialog mellan sjukgymnast och patient utifrån varje patients behov.

Intervention

Fysioterapeutens roll är att bistå med specialiserad fysioterapeutisk bedömning och rådgivning. Patienten kommer via remiss eller på eget initiativ. Första steget i val av intervention är probleminventering. Specifika mål utformas sedan i dialog mellan fysioterapeut och patient och utefter det väljs lämpliga åtgärder. Vanliga interventioner och dess syften är listade nedan i Tabell 1.

Tabell 1.

Intervention	Syfte	Kropps- funktion	Aktivitet /delaktighet	Omgivning /miljö
Råd angående styrketräning	Bibehålla eller öka muskelstyrka	x		
Råd och instruktion i rörlighetsträning	Bibehålla rörlighet i skuldror, armbåge, fötter	x		
Rådgivning om lämplig fysisk aktivitetsnivå	Optimera aktivitetsnivå		x	
Förskrivning av hjälpmedel för förflyttning och aktivitet	Optimera aktivitetsnivå		x	
Ordination och uppföljning av ortopedtekniska hjälpmedel	Optimera aktivitetsnivå		x	

- Vanligtvis sker ingen träning eller behandling inom Fysioterapikliniken utan inom specialiserad rehabilitering, primärvård, privatpraktiserande fysioterapeut eller inom friskvård. I enskilda studier har man sett att personer med FSHD kan ha nytta av styrke- och konditionsträning men att effekten kan vara begränsad (4, 5).
- Behovsbedömning och förskrivning av förflyttningshjälpmedel, t.ex. käppar, kryckkäppar, rollatorer och rullstolar görs vid behov.
- Bedömning görs om behov finns av ortopedtekniskt hjälpmedel till exempel för att minska effekt av droppfot. Det finns ingen evidens för att fixering av scapula vare sig kirurgiskt eller med ortos skulle öka funktionen i armen (3). Ordination av ortopedtekniska hjälpmedel görs av specialistläkare eller av fysioterapeut med delegering via webportalen Thord, Tekniska Hjälpmedel Ordersystem (www.thord.sll.se).

Mätmetoder

De vanligaste symtomen och bedömningsinstrumenten som vi använder hos patienter med FSHD är listade i Tabell 2.

Tabell 2.

Funktionsnedsättning	Mätmetod	Kropps- funktion	Aktivitet/ delaktighet	Omgivning /miljö
Nedsatt muskelkraft	Observation Funktionella rörelser Manuellt muskeltest (0-5) enligt Daniels & Worthingham	x		
Nedsatt ledrörlighet	Observation Aktiv och passiv mätning av rörlighet med goniometer	x		
Nedsatt förmåga att bibehålla balans i stående och gående	Intervju Observation Romberg Bergs balansskala		x	
Nedsatt förflyttningsförmåga	Observation 20-m gångtest 6 minuters gångtest		x	
Upplevd ansträngning	Borg RPE		x	
Hälsotillstånd	EuroQuol, five dimensions, EQ-5D			

Restriktioner

Det finns inga restriktioner när det gäller styrke- eller konditionsträning för personer med FSHD. Det finns för få studier för att kunna säga något om effekten av träning men slutsatsen är måttligt intensiv träning inte är skadlig (5).

Uppföljning/vårdkedja

- MYO-team (läkare, sjuksköterska, fysioterapeut, arbetsterapeut och kurator) finns i Solna (Norra) med regelbundna teamträffar.
- Patienter identifieras via remiss från neurolog eller via slutenvården. Efter första kontakt kan patienten själv initiera ny kontakt och återbesök bokas på egen mottagning vid behov.
- Vid behov kan patienten remitteras till Råd- och stödenheten, Neurologklinken för ett kartläggande hembesök.
- Vid behov slussas patienter vidare till fysioterapeut inom specialiserad rehabilitering, primärvården eller till privatpraktiserande fysioterapeut.

Referenser

1. Statland J, Tawil R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurol Clin* 2014;32:721-728. Socialstyrelsen (SE). Facioskapulohumeral muskeldystrofi [internet]. Socialstyrelsen (SE); 2012 [updated Sept 10; cited Nov 25]. Available from:
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/facioskapulohumeralmuskeldystr>
2. Orrell RW, Copeland S, Rose MR. Scapular fixation in muscular dystrophy. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2010, Issue 1. Art. No.: CD003278. DOI: 10.1002/14651858.CD003278.pub2.
3. Aerobic training improves exercise performance in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology* 2005;64:1064-1066.
4. Voet NBM, van der Kooi EL, Riphagen II, Lindeman E, van Engelen BGM, Geurts ACH. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2013, Issue 7. Art. No.: CD003907. DOI:10.1002/14651858.CD003907.pub4.