

# Tidig upptäckt kan bromsa förloppet av muskelsjukdom

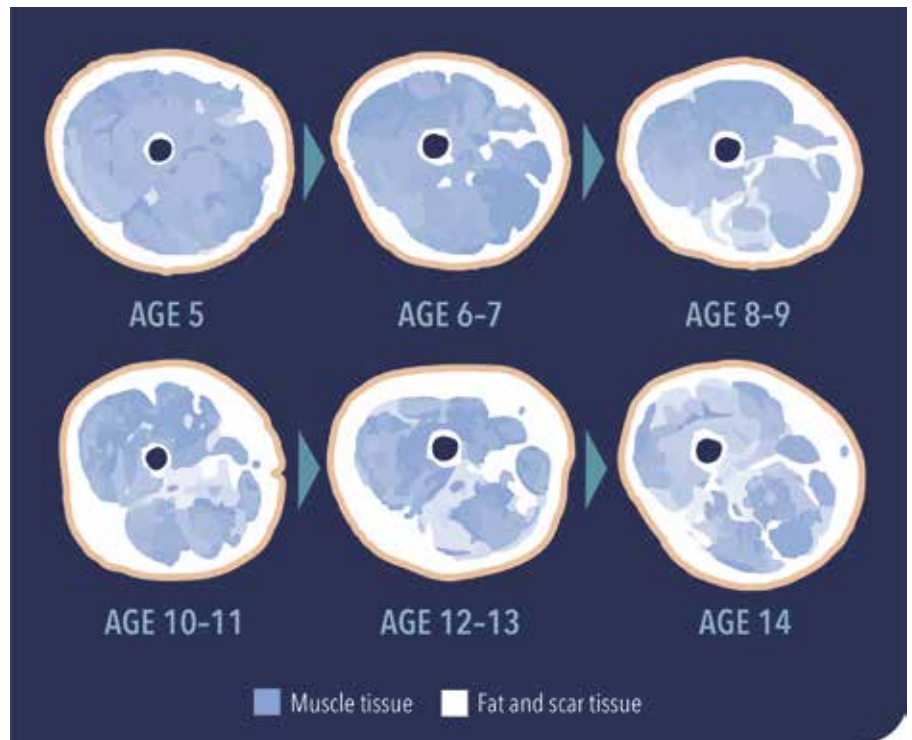
Duchennes muskeldystrofi är en så ovanlig neuromuskulär sjukdom (1 av 4 000 födda pojkar) att många som arbetar inom barnhälsovården aldrig kommer att möta en patient med diagnosen. Men i takt med att behandlingsmöjligheterna blir allt bättre ökar vikten av att tidigt upptäcka de här barnen för att effektivt bromsa sjukdomsförloppet, menar en av Sveriges frästa experter på neuromuskulära sjukdomar hos barn, professor Thomas Sejersen.

Det finns idag förlagade riktlinjer och idéer om när man kan och bör sätta in behandling på barn som fått diagnosen Duchennes muskeldystrofi. Det har bidragit till att så tidig diagnos som möjligt inte alltid har prioriterats. Skillnaden mellan att ställa rätt diagnos på en två- eller treåring jämfört med när han fyllt fem eller sex kan idag ha stora konsekvenser på det framtida sjukdomsförloppet.

Thomas Sejersen har ägnat hela sin yrkeskarriär åt att hjälpa barn och ungdomar med neuromuskulära sjukdomar. Han är överläkare vid Astrid Lindgrens barnsjukhus och professor vid enheten för barnneurologi vid Karolinska Institutet och menar att det behövs bättre kunskap och vaksamhet inom barnhälsovården för att säkra en så tidig diagnos som möjligt för de barn som är drabbade.

– Jag kan se att barnen som kommer till mig oftast har fått diagnosen genom att föräldrarna har sökt för något på BVC som de har varit oroliga för. Det upptäcks inte alltid genom årskontrollerna, säger Thomas Sejersen.

Han menar att det ofta sker en onödig fördröjning innan misstänkta fall av neuromuskulär sjukdom kommer till barnneurologen samtidigt som han un-



Illustrerad bild från MRI (Magnet Resonance Image) av en DMD drabbad muskel.

## Faktaruta Duchennes Muskeldystrofi:

- Duchennes muskeldystrofi (DMD), som nästan bara förekommer hos pojkar och män, ingår i sjukdomsgruppen dystrofinopier, vilka orsakas av brist på eller nedsatt funktion av proteinet dystrofin som medför en fortskridande muskelsvaghet.
- Varje år får cirka 10–15 pojkar i Sverige diagnosen.
- Det saknas fortfarande behandling som kan bota Duchennes muskeldystrofi trots omfattande kunskaper om den bakomliggande orsaken till sjukdomen. Behandlingen inriktas därför på att motverka och lindra symtom samt kompensera för funktionsnedsättningar.
- Medicinering med kortison har visat sig förbättra muskelstyrkan och muskelfunktionen samt förlänga tiden som pojkarna kan fortsätta gå. Annan vanlig behandling är andningshjälpmedel och sjukgymnastik.
- Under spädbarnsåret har de flesta med Duchennes muskeldystrofi inga symtom. Pojkar med Duchennes muskeldystrofi lär sig ofta gå något senare än normalt (i genomsnitt cirka fem månader senare). I treårsåldern har symtomen ofta blivit mer tydliga, genom att pojken har en vaggande gång och svårt att springa, hoppa och resa sig upp från golvet. Utöver muskelsvagheten kan pojkarna få muskelkramper och känna sig stela.

Källa: Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser



## Faktaruta:

### Thomas frågar att vara observant på för misstanke om Duchennes muskeldystrofi:

- Släpar barnet efter när det gäller motoriska "milstolpar"?
- Är gångförmågan dålig eller något på gränsen för normal utveckling?
- Fortsätter förseningen?
- Har barnet svårt att resa sig utan att ta hjälp av händerna?
- Har barnet kraftiga vader?
- Går barnet på tå?
- Syns ovanstående i kombination med sämre språkutveckling eller att barnet uppvisar någon form av tendens mot autismspektrat?

derstryker att det oftast fungerar bra på svenska barnvårdscentraler.

#### Ett CK-test

– När man stöter på pojkar i två- till treårsåldern med motoriska svårigheter och

speciellt om detta syns i kombination med en sämre språkutveckling bör man ta ett tidigt blodprov, ett enkelt CK-test, så att man snabbt fångar upp om det skulle vara Duchennes muskeldystrofi, säger Thomas Sejersen.

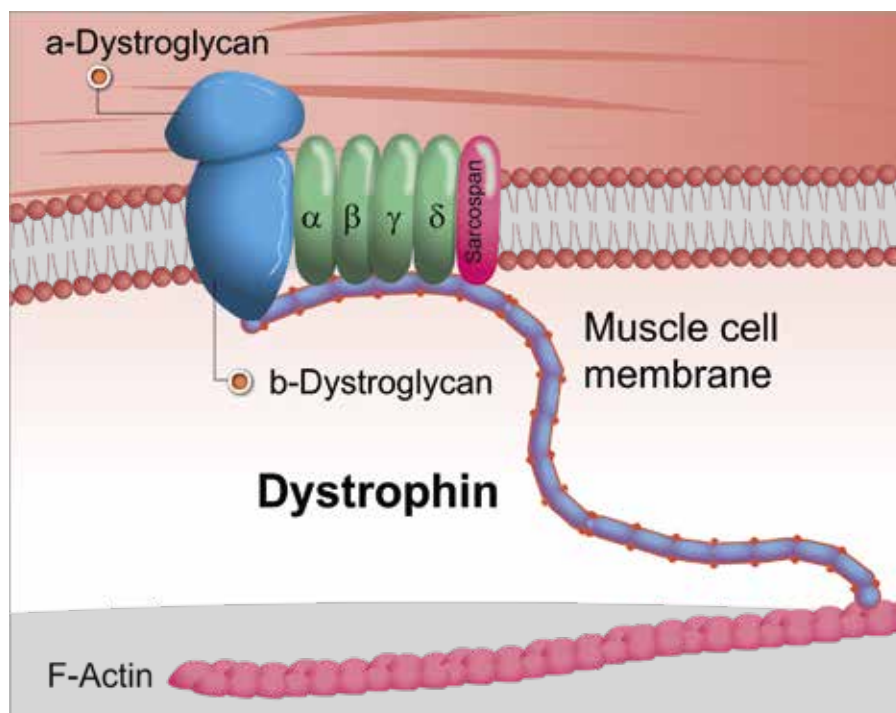


Bild av proteinet dystrofin. Duchennes muskeldystrofi orsakas av brist på dystrofin.

För 10–15 år sedan var behandlingsmöjligheterna så pass begränsade att det inte var någon större katastrof om vården inte fångade upp en patient med diagnosen förrän i fem- eller sexårsåldern. Nu finns förutom kortikosteroider som har en bromsande effekt även en av EMA, europeiska läkemedelsmyndigheten, godkänd bromsmedicin och fler andra nya läkemedel är på väg, vilket innebär att det idag finns patienter med bibehållen gångförmåga trots att spontanförloppet av sjukdomen gör patienten rullstolsburen före tio års ålder.

– Det finns flera patienter idag med Duchennes muskeldystrofi som är över 40 år. Tidigare var den förväntade livslängden under 20 år för en pojke som fick diagnosen. De lever helt enkelt ett längre och bättre liv än för inte alla många år sedan, vilket beror på att bromsande behandlingsåtgärder sätts in tidigt, säger Thomas Sejersen.

Idag är en bromsmedicin godkänd och fler läkemedel är på väg. Behandlingen med bromsmedicin leder inte till att standardbehandlingen med kortison helt tas bort, men man forskar även på preparat som kan uppnå samma behandlingseffekt men utan besvärliga biverkningar.

– Otroliga saker kan uträttas för patienter med Duchennes muskeldystrofi inom vården och vårt viktiga arbete börjar alltid hos barnhälsovården, avslutar Thomas Sejersen.



MERJA METELL SUOMALAINEN  
Frlansjournalist,  
Medicinsk skribent, Comma  
merja@comma.se

.....  
Artikeln har skrivits med ekonomiskt bidrag från PTC.