

## Beckers muskeldystrofi

Forkortes ofte BMD. Progressiv muskeldystrofi, nært beslektet med Duchennes muskeldystrofi. Tilhører gruppen nevromuskulære sykdommer.

*Muskeldystrofi er en fellesbetegnelse på arvelige sykdommer som primært angriper skjelettmuskelfibrene. Sykdommene kjennetegnes ved fremadskridende svinn av muskelcellene, slik at muskelaktiviteten i større eller mindre grad svekkes over tid. Ved de forskjellige muskeldystrofiene blir ulike gendefekter (mutasjoner) nedarvet på noe forskjellig måte. Gendefekten fører til total eller delvis svikt i dannelsen av viktige proteiner som er med på å bygge opp muskelcellene.*

### Forekomst

Beckers muskeldystrofi er sammen med den mer alvorlige, genetisk beslektede formen Duchennes muskeldystrofi blant de vanligste muskeldystrofiene i barneårene. Den er kjønnsbundet (X-bundet), og forekommer derfor nesten utelukkende hos gutter. I Norge rammes 4-5 guttebarn av tilstanden hvert år.

### Årsak

Sykdommen skyldes endringer (mutasjoner) i et gen på kromosom nr.11 (q22-23). Dette medfører muligens en svikt i cellenes evne til å reparere skader i arvestoffet.

Det er etter hvert beskrevet svært mange forskjellige mutasjoner i dette genet og de forskjellige genlaboratoriene kan bare teste for en mindre del av disse.

### Arvelighet

Sykdommen arves kjønnsbundet recessivt (vikende) og overføres fra mor til sønn. Kvinner som bærer genet risikerer har 50 % risiko for å få sønner med sykdommen og 50 % risiko for å få døtre som er bærere av genfeilen. Også ved spontane mutasjoner kan tilstanden arves videre.

### Symptomer, komplikasjoner og forløp

Beckers muskeldystrofi opptrer som en mildere variant av Duchennes muskeldystrofi, men viser større variasjon enn Duchennes både når det gjelder debutalder, intensitet og forventet levealder.

Sykdommen viser seg som regel først ved gangvansker. Volumøkning av musklene, blant annet i tykkleggene (pseudoatletisk utseende) med svekkelse, stramning og forkortning og tendens til å gå på tå er typiske tegn ved både DMD og BMD.

Enkelte bevarer evnen til å gå til langt opp i voksen alder, andre trenger rullestol tidlig i tenårene.

Med tiden kan det bli problemer med å utføre daglige gjøremål.

Når/hvis gangfunksjonen opphører, er det stor tendens til utvikling av ryggskjevhet (skoliose) og nedsatt pustefunksjon.

Hjertemuskelen kan bli tidlig affisert (cardiomyopati).

### Diagnostikk

Diagnosen bygger på klinisk mistanke og en neurologisk undersøkelse med påvisning av nevnte tegn.

En genetisk test av blodprøven kan i de fleste av tilfellene vise om det dreier seg om Beckers eller Duchennes muskeldystrofi, men kan ikke avklare hvilken av typene det er snakk om.

Undersøkelse av muskelvevet kan vise graden av mangel på dystrofin. På denne måten kan man i de fleste tilfellene skille mellom BMD og DMD.

### Behandling og andre tiltak

Det finnes pr i dag ingen helbredende behandling, og ingen kjent medisinsk behandling kan utsette eller stanse sykdomsutviklingen.

Men det finnes behandling som kan forebygge komplikasjoner eller minske symptomene. For eksempel er det viktig å motvirke leddstivhet (kontrakturer) gjennom å undersøke utsatte ledd med jevne mellomrom og strekke de stramme musklene rundt disse.

Generell aktivisering og trening under veiledning fra kompetent fysioterapeut er svært nyttig. Muskelcelleødeleggelsen kan imidlertid fremskyndes hvis man "overbruker" musklene. Treningen må derfor ikke være for hard.

Riktige arbeidsmetoder og stillinger krever ofte veiledning fra ergoterapeut og tilpassede hjelpemidler.

Luftveisproblemer kan forebygges ved aktiviteter som stiller krav til åndedrettet, for eksempel svømming eller sang. Apparatstyrt hostehjelp, pustehjelp (CPAP, BIPAP) og slimløsende midler kan være til hjelp.

Man bør måle lungefunksjonen og hjertets aktivitet og pumpeevne med jevne mellomrom, slik at eventuelle tiltak kan settes i verk til rett tid.

Kompetent oppfølging og tilrettelegging av hverdagen kan fremmes med samarbeid om en individuell plan (IP), der også overgang til voksenliv og yrkesaktiviteter kan planlegges.

**Foreningen for muskelsyke** arbeider for økt kunnskap og informasjon om muskelsykdommer.

Foreningen for muskelsyke  
Brynsveien 96  
1352 Kolsås  
Telefon: 67 13 74 70  
E-post : ffm@ffm.no  
Hjemmeside: www.ffm.no

**Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger** er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet nevromuskulære sykdommer. Frambu arrangerer blant annet kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge mellom 10 og 30 år. Vi arbeider også med 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. Mer informasjon om Beckers muskeldystrofi og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.



*Frambu  
Sandbakkvn 18,  
1404 Siggerud  
Telefon 64 85 60 00  
Faks 64 85 60 99  
E-post: info@frambu.no  
www.frambu.no*

Informasjon om sjeldne tilstander

## Beckers muskeldystrofi



Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble utgitt av Frambu i september 2007