Muskeldystrofi (medfødt)

Også kalt kongenitt muskeldystrofi (CMD). Tilhører gruppen nevromuskulære sykdommer.

Muskeldystrofier er en gruppe medfødte nevromuskulære sykdommer som viser strukturforandringer av musklene. CMD viser seg ved slapphet hos nyfødte, mest i de store muskelgruppene (hofter, benmuskler, skuldre og armmuskler), samt ofte medfødte feilstillinger i leddene med stivhet (kontrakturer). Den motoriske utviklingen preges av svakheten. Hos en del kan det være forandringer i hjernens hvite substans og noen kan være både mentalt og fysisk hemmet.

Forekomst

CMD rammer både jenter og gutter. Den er sjelden, men likevel en av de hyppigere muskelsykdommene med forekomst på fire til fem pr 100.000 nyfødte i vestlige land, hvilket tilsvarer mellom en og to nye tilfeller årlig i Norge.

Årsak

Genfeilen har, der man har funnet den, gitt grunnlag for en genetisk inndeling knyttet til hvilket kromosom genfeilen sitter på: 1p3 (muscle-eye-brain desease og rigid spine syndrome), 6q2 (Merosindefekt CMD), 9q3 (Fukyama CMD) og 21q (Ullrich desease m.fl.).

Arvelighet

Tilstandene arves autosomalt recessivt (vikende), det vil si at begge foreldrene må være bærere for at barnet skal få sykdommen.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Allerede i fosterlivet kan det være mindre bevegelser og raskt etter fødselen merkes gjerne slapphet, lite bevegelser og feilstillinger i ledd (klumpfot, hoftedysplasi eller artrogrypose). Skjev rygg (skoliose) kan være et annet tegn. Også pusten og spiseevnen kan være svak. Noen har påfallende voluminøse leggmuskler og svake ansiktsmuskler. Tilstandene kan variere sterkt, men kan forutsies noe mer presis når man har fastslått hvilken type av muskeldystrofi som foreligger.

Merosin-defekt CMD (MDC1A) utgjør omkring 40 % av tilfellene, har klart forsinket motorisk utvikling og lærer seg å sitte først omkring tre års alder. Barna kan mobiliseres i stående med støttestativ, men lærer sjelden å gå. Selv om muskelstyrken forblir uforandret, øker funksjonshemningen ofte som følge av feilstillinger. Barna tåler narkose dårlig og man bør derfor forsøke å unngå dette. Barn med merosin-defekt CMD har alltid forandringer i hjernen ved magnetskanning, også de som ikke er utviklingshemmede. Forandringene kan ikke uten videre avgrenses fra de man ser ved andre former for leukodystrofi og rammer begge hjernehalvdeler.

Muskeldystrofi med alvorlig utviklingshemning er en annen gruppe medfødte muskeldystrofier med spesielle forandringer i sentralnervesystemet og eventuelt øynene. Her omtales bare kort *Fukyama muskeldystrofi*, som er alvorlig med uttalt slapphet fra starten, svake ansiktsmuskler med kontrasterende bollekinn og tykke legger og armer uten kraft. Barna får sent sitte- eller hodekontroll og blir stadig svakere slik at de blir helt pleietrengende uten spontan aktivitet fra 10 års alder. Øyeforandringer finnes hos 60-70%.

Muscle-eye-brain desease viser seg ved alvorlig slapphet, spisevansker og trivselssvikt ved to til seks måneders alder. De har et relativt stort hode, fremhvelvet panneparti, flat midtansikt, kort nese og overleppfure. Den motoriske utvikling er sterkt forsinket, få blir i stand til å krabbe eller forflytte seg på annen måte og de motoriske vanskene forverres etter hvert med stivhetslammelse (spastisitet). Alle er utviklingshemmet, som regel alvorlig, og få får forståelig tale. Epilepsi er vanlig. De fleste lever opp i voksen alder (85 %). Hjernemagnetskanning viser store strukturforandringer av hjernen. Øyeforandringer finnes alltid. Alvorlig nærsynthet og netthinnedefekter, grønn stær eller grå stær er beskrevet.

Walker-Warburg syndrome er en sjelden sykdom med muskeldystrofi, øyeabnormiteter, hjernemalformasjoner og utviklingshemning. Allerede i fostertilstanden er det lite bevegelser og ofte for mye fostervann. Gjenopplivning har vært nødvendig i nyfødthetsperioden på grunn av pustevansker og mange lever ikke opp. Alle er alvorlig utviklings- og funksjonshemmet.

Diagnostikk

Den kliniske, nevrologiske undersøkelsen foretas gjerne etter henvisning til barnelege eller barnenevrolog. Den er sjeldent tilstrekkelig til å stille sikker diagnose og skille muskeldystrofi fra andre årsaker til medfødt muskelslapphet og feilstillinger. Blodprøver og andre laboratoriebaserte undersøkelser er nødvendig for presis

diagnose. Billeddiagnostikk av hjernen og øyelegeundersøkelse kan gi ytterligere verdifull informasjon om hvilken tilstand eller type muskeldystrofi det er.

Behandling

Redusert pustefunksjon og manglende evne til å hoste opp slim kan medføre slimpropper med sammenfall av deler av lungen. I neste omgang utvikles gjerne en lungebetennelse som kan være livstruende. For å forebygge dette er det viktig å aktivisere barnet mest mulig og etter hvert vurdere puste- og hostehjelp. Feilstillinger i ledd og rygg motvirkes ved riktige stillinger, forsiktig utstrekking av musklene og eventuelt skinner (ortoser) eller korsett. Vis generell forsiktighet med medisiner som kan svekke den svake pustefunksjon ytterligere. Dette gjelder også svært mange reseptfrie midler mot smerter, feber, søvnproblemer etc. Konferer med lege og ha med informasjon om sykdommen på reiser.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet medfødt (kongenitt) muskeldystrofi.

Senteret arrangerer blant annet kurs for barn, ungdom og voksne 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 aktivt 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 medfødt muskel-dystrofi og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.

FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

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

Muskeldystrofi kongenitt

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble utgitt av Frambu i september 2007