

Ett kreatinkinasprov (CK-test) kan hjälpa till att besvara en del **STORA** frågor

Tänk CK-test

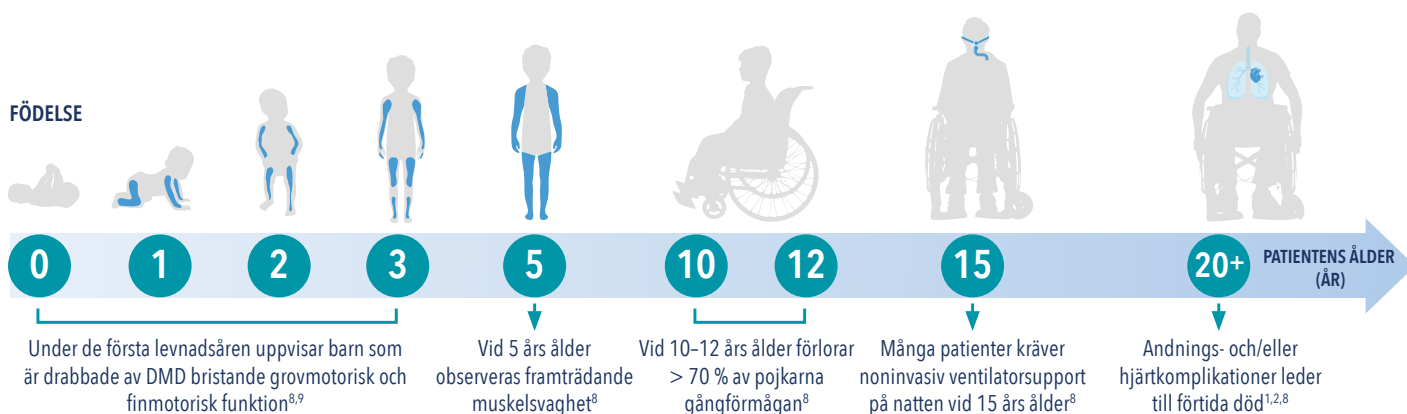
Försenad motorisk utveckling?
Beställ ett CK-test

DUCHENNES MUSKELDYSTROFI (DMD) ÄR EN SÄLLSYNT GENETISK SJUKDOM^{1,2}

- DMD drabbar ca 1 av 3 600–6 000 pojkar¹⁻³
- DMD kännetecknas av progressiv muskelnedbrytning, som leder till förlust av rörlighet, andningssvikt och hjärtsvikt, och efterföljande tidig död^{1,2,4,5}

DMD ORSAKAS AV MUTATIONER I DYSTROFINGENEN LOKALISERAD I X-KROMOSOMEN^{2,5}

- DMD orsakas av olika mutationer såsom deletioner, duplikationer eller små mutationer i genen som kodar för dystrofin, ett viktigt protein i muskelcellens membran^{5,6}
- Mutationer i dystrofinengen leder till avsaknad av, eller förändringar i, dystrofinproteinet^{2,5}
- Detta leder till en progressiv nedbrytning av musklerna, där muskelfibrer ersätts med bindväv och fett^{6,7}



TIDIG INTERVENTION KAN FÖRBÄTTRA UTFALLET FÖR PATIENTEN^{1,2}

- Muskelceller som en gång förlorats kan inte återfås^{7,10}
- Tidig diagnos är avgörande för att ge tidig tillgång till rätt behandling och vård^{1,2,11}
- Barnhälsovårdens roll är viktig eftersom de har möjlighet att upptäcka tidiga tecken på neuromuskulär sjukdom^{1,11,12}

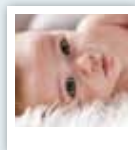
TIDIG DIAGNOS GÖR DET MÖJLIGT FÖR PATIENTEN OCH FAMILJEN ATT TIDIGT FÅ DEN VÅRD OCH DET STÖD DE BEHÖVER^{1,2,13}

Referenser: 1. van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child*. 2014;99:1074–1077. 2. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol*. 2018;17:251–267. 3. Bushby K, et al. *Lancet Neurol*. 2010;77–93. 4. McDonald CM, et al. *Muscle Nerve*. 2013;48:343–356. 5. Goemans N, et al. *Eur Neurol Rev*. 2014;9:78–82. 6. Amato AA and Brown RH Jr. Muscular Dystrophies and other muscle diseases. I: Kasper DL, Fauci AS, Hauser SL, et al., eds., *Harrison's Principles of Internal Medicine*, 19th Ed. 7. Blake DJ, et al. *Physiol Rev*. 2002;82:291–329. 8. Mendell JR, Lloyd-Puryear M. *Muscle Nerve*. 2013;48:21–26. 9. van Dommelen P, et al. *Dev Med Child Neurol*. 2020; doi: 10.1111/dmcn.14623. 10. Laing NG, et al. *Clin Biochem Rev*. 2011;32:129–134. 11. Noritz GH, et al. *Pediatrics*. 2013;131:e2016–e2027. 12. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol*. 2018;17:445–455. 13. McDonald CM, Fowler WM. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2012;23:475–493.

BARNHÄLSOVÅRDEN ÄR EN FÖRSTA KONTAKTPUNKT FÖR BEKYMRADE FÖRÄLDRAR, OCH KAN HJÄLPA TILL ATT DRIVA EN TIDIG DIAGNOSTIK^{1,2}

ATT KÄNNA IGEN TIDIGA TECKEN OCH SYMTOM

OBS!



0-6 månader

- Kan inte kontrollera huvudet vid 2 månaders ålder^{2,3}
- Gör inga ljud vid 4 månaders ålder³
- Sträcker sig inte och greppar inte tag i saker vid 6 månaders ålder^{2,3}
- Vänder sig inte från rygg till mage vid 6 månaders ålder^{2,3}



6-18 månader

- Sitter inte självständigt vid 9 månaders ålder^{3,4}
- Kryper inte vid 9-15 månaders ålder^{2,5}
- Säger inte sina första ord vid 12 månaders ålder³
- Svårighet att ställa sig upp vid 16-18 månaders ålder^{6,7}
- Utebliven gångförmåga vid 16-18 månaders ålder^{3,4,6,8}



2-3 år

- Gowers tecken från 2 års ålder⁹
- Tågång⁹
- Hoppar inte jämfota vid 2 års ålder²
- Svårt att springa eller klättra vid 3 års ålder^{2,3}
- Talar inte i meningar vid 3 års ålder³

Andra tecken och symtom

- Förhöjt CK eller förhöjda transaminaser^{10,11}
- Kognitiv fördröjning⁸
- Hypertrofi i vaderna^{8,12}
- Onormal, vaggande gång⁸
- Frekventa fall^{8,12}

PLANERADE RUTINKONTROLLER PÅ BVC ÄR VIKTIGA TILLFÄLLEN ATT KONTROLLERA DEN NEUROMUSKULÄRA UTVECKLINGEN¹³

FÖRSENAD UTVECKLING BÖR FÖRANLEDA ETT CK-TEST

TESTA OCH REMITTERA



POSITIV FAMILJEANAMNES MED MISSTANKE OM AVVIKANDE MUSKELFUNKTION⁸

FÖRSENAD UTVECKLING, T.EX. SVÅRIGHETER ATT STÄLLA SIG UPP ELLER FÖRSENAD GÅNGFÖRMÅGA VID 18 MÅNADERS ÅLDER^{4,6,8,14}

OFÖRKLARLIGT FÖRHÖJDA TRANSAMINASER⁸

TA ETT CK-TEST

FÖRHÖJT CK* > 10 µkat/L

NORMALT CK*

REMITTERA SNARAST TILL EN NEUROMUSKULÄR SPECIALIST^{8,12}

PATIENTER MED FÖRSENAD MOTORISK UTVECKLING BÖR REMITTERAS TILL EN NEUROMUSKULÄR SPECIALIST⁶

Normala eller lätt förhöjda CK-nivåer utesluter inte neuromuskulär sjukdom⁶

VÅRD



TIDIG DIAGNOS GÖR SKILLNAD:



Intervention i god tid kan fördröja sjukdomsförloppet och komplikationer^{8,13,15}



Övervägande om nya behandlingar eller att ingå i kliniska prövningar¹³



Tillgång till genetisk rådgivning och familjeplanering¹³

Mer information om Duchennes muskeldystrofi finns på webbsidan Känn igen Duchenne:

WWW.KANNIGENDUCHENNE.SE[†]

*Det normala CK-intervallet är i allmänhet upp till > 10 µkat/L. Absoluta värden kan variera mellan olika laboratorier.⁶ Ta dig an Duchennes har utvecklats och finansierats av PTC Therapeutics och är avsedd för läkare inom EU
Referenser: 1. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol.* 2018;17:445-455. 2. Noritz GH, et al. *Pediatrics.* 2013;131:e2016-e2027. 3. Centers for Disease Control and Prevention. Developmental milestones. Tillgänglig på: https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/checklists/all_checklists.pdf [Accessed juni 2020]. 4. Lurio JG, et al. *Am Fam Physician.* 2015;91:38-44. 5. van Dommelen P, et al. *Dev med Child Neurol.* 2020; doi: 10.1111/dmnc.14623. 6. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Child Muscle Weakness. 2019. Tillgänglig på: childmuscleweakness.org [Accessed januari 2020]. 7. Ciafaloni E, et al. *J Pediatr.* 2009;155:380-385. 8. Birnkrant D, et al. *Lancet Neurol.* 2018;17:251-267. 9. Parsons EP, et al. *Eur J Paediatr Neurol.* 2004;8:145-153. 10. Ardicli D, et al. *Neuropediatrics.* 2019;50:41-45. 11. Countertermen KJ, et al. *Muscle Nerve.* 2020;61:36-4. 12. Aartsma-Rus A, et al. *J Pediatr.* 2019;2014:305-313.e14. 13. van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child.* 2014;99:1074-1077. 14. WHO Multicentre Growth Reference Study Group. *Acta Paediatr Suppl.* 2006;450:86-95. 15. Laing NG, et al. *Clin Biochem Rev.* 2011;32:129-134.