

VIKTIGA PUNKTER ATT KOMMA IHÅG

- DMD är en sällsynt genetisk sjukdom som orsakar progressiv nedbrytning av muskler^{1,2}
- Muskelceller som en gång förlorats kan inte återfås^{2,4,14}
- Tidiga åtgärder är av yttersta vikt för att fördröja sjukdomens förlopp och behandla potentiellt allvarliga komplikationer^{1,2,13,14}
- Att fördröja försämringen av den motorisk funktionen under den ambulatoriska fasen av sjukdomen kan fördröja sjukdomens förlopp^{1,18}
- Ett CK-test kan ge vidare vägledning vid försenad motorisk utveckling^{2,25}
- Patienter med förhöjda CK-nivåer eller som har avvikande motorisk utveckling ska remitteras till en neuromuskulär specialist^{2,25}
- Genetisk testning är den enda metoden för att fastställa en patients specifika typ av mutation vilket kan hjälpa till att identifiera medicinska behandlingsalternativ och möjligheten att delta i kliniska prövningar^{2,6}

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. Grounds MD, et al. *Dis Model Mech*. 2020;13(2):dmm043638.
4. Blake DJ, et al. *Physiol Rev*. 2002;82:291–329.
5. MDA. DMD muscular dystrophy (DMD): causes/inheritance. Tillgänglig på: <https://www.mda.org/disease/DMD-muscular-dystrophy/causes-inheritance> [Åtkomst juli 2020].
6. Aartsma-Rus A, et al. *J Med Genet*. 2016;53:145–151.
7. Crisafulli S, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15:141.
8. Bushby K, et al. *Lancet*. 2010;9:77–93.
9. DFSG. Carriers of Duchenne. Tillgänglig på: <https://www.dfsq.org.uk/understand-dmd/carriers-of-duchennebecker-muscular-dystrophy/> [Åtkomst juli 2020].
10. National Institutes of Health. Muscular dystrophy. Tillgänglig på: <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/factsheets/540> [Åtkomst juli 2020].
11. Ciafaloni E, et al. *J Pediatr*. 2009;155:380–385.
12. Dent KM, et al. *Am J Med Genet*. 2005;134:295–298.
13. Lurio JG, et al. *Am Fam Physician*. 2015;91:38–44.
14. Laing NG, et al. *Clin Biochem Rev*. 2011;32:129–134.
15. Noritz GH, et al. *Pediatrics*. 2013;131:e2016–e2027.
16. Mendell JR, Lloyd-Puryear M. *Muscle Nerve*. 2013;48:21–26.
17. van Dommelen P, et al. *Dev med Child Neurol*. 2020; doi: 10.1111/dmcn.
18. Humbertdaude V, et al. *Eur J Paediatr Neurol*. 2012;16:149–160.
19. Centers for Disease Control and Prevention. Developmental milestones. Tillgänglig på: https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/checklists/all_checklists.pdf [Åtkomst juli 2020].
20. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Child Muscle Weakness. 2019. Tillgänglig på: childmuscleweakness.org [Åtkomst juli 2020].
21. Parsons EP, et al. *Eur J Paediatr Neurol*. 2004;8:145–153.
22. Ardicli D, et al. *Neuropediatrics*. 2019;50:41–45.
23. Counterterman KJ, et al. *Muscle Nerve*. 2020;61:36–34.
24. Aartsma-Rus A, et al. *J Pediatr*. 2019;204:305–313.e14.
25. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Guide for primary care providers. Tillgänglig på: <https://childmuscleweakness.org/wp-content/uploads/2019/05/PrimaryCareProviderPacket.pdf> [Åtkomst juli 2020].
26. McDonald CM. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2012;23:495–563.
27. Chakrabarty I, et al. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. 2020;105:157–163.
28. Essex C, et al. *BMJ*. 2001;323:37–38.
29. Dubrovsky AL. *EMJ Neurol*. 2018;6:64–67.

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

WWW.KANNIGENDUCHENNE.SE †

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) ORSAKAR PROGRESSIV MUSKELSKADA OCH NEDBRYTNING AV MUSKLER^{1,2}

- DMD är en sällsynt genetisk sjukdom som orsakas av mutationer i dystrofinenen.² Detta leder till avsaknad av eller otillräcklig mängd funktionellt dystrofin vilket i sin tur leder till att musklerna degenererar och ersätts med fibros och bindväv^{2,4}
- DMD är en X-bunden recessiv sjukdom som främst, men inte uteslutande, påverkar pojkar^{2,5}



Drabbar **ca 1 av 3 600-6 000 födda pojkar**^{1,2,6-8}



Ca **10 % av kvinnliga bärare** uppvisar sjukdomssymtom⁹



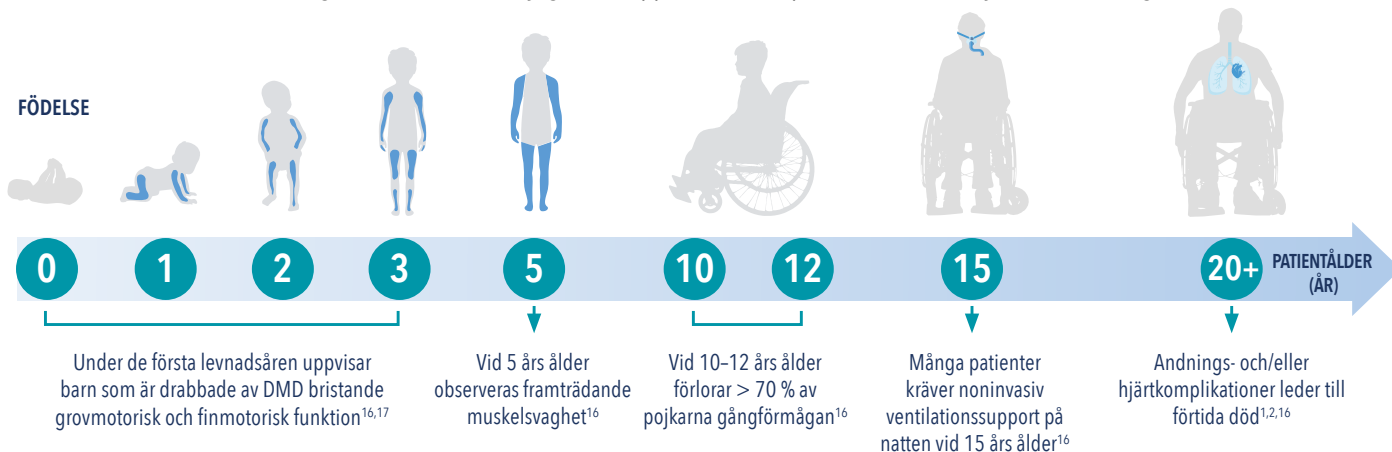
En av de **vanligaste och allvarligaste** formerna av **muskeldystrofi**^{1,10}



Ungefär 1/3 av fallen orsakas av en **spontan mutation** utan **familjeanamnes**^{11,12}

TIDIGA ÅTGÄRDER ÄR AV YTTERSTA VIKT ATT FÖR ATT HJÄLPA TILL ATT FÖRDRÖJA ATT SJUKDOMEN FÖRVÄRRAS OCH TIDIGT FÖREBYGGA KOMPLIKATIONER^{1,2,13,14}

- När en muskelcell förlorats kan den inte återskapas^{2,4,14}
- Barnhälsovårdens roll är viktig eftersom de har möjlighet att upptäcka tecken på neuromuskulär sjukdom i ett tidigt skede^{1,2,15}

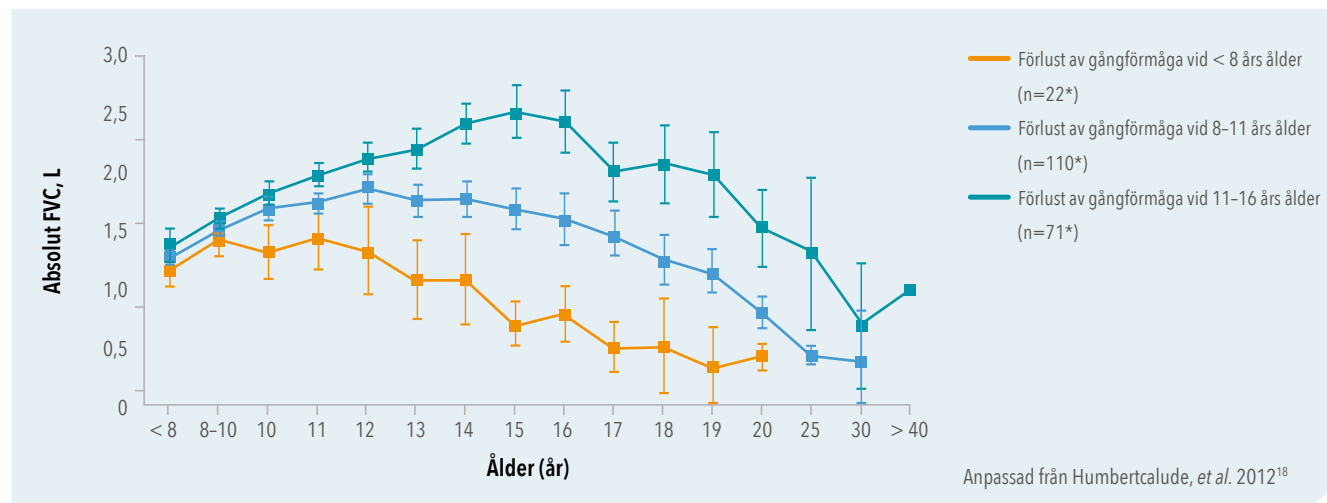


Tidiga behandlingsåtgärder för DMD kan ge ett mer fördelaktigt resultat hos barn som inte progredierat så långt i sin sjukdom¹

FÖRLUST AV GÅNGFÖRMÅGA ÄR EN VIKTIG INDIKATOR FÖR DEN VIDARE SJUKDOMSPROGRESSEN¹⁸

- Förlust av gångförmåga är en viktig indikator för sjukdomens vidare progress, inklusive svår andningssvikt eller dödsfall relaterat till andningssvikt¹⁸

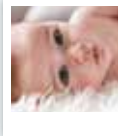
FÖRLUST AV GÅNGFÖRMÅGA I TIDIG ÅLDER ÄR FÖRKNIPPAT MED TIDIGARE OCH SVÅR RESPIRATIONSINSUFFICIENS¹⁸



Fördröjning av försämringen av fysisk funktion under sjukdomens ambulatoriska fas kan fördröja sjukdomens förlopp^{1,18}

*Maximalt antal patienter per grupp under studien.¹⁸ ** FVC, forcerad vitalkapacitet

ATT KÄNNA IGEN TIDIGA TECKEN OCH SYMTOM



0-6 månader

- Ingen huvudkontroll vid 2 månaders ålder^{15,19}
- Gör inga ljud vid 4 månaders ålder¹⁹
- Sträcker sig inte eller greppar inte vid 6 månaders ålder^{15,19}
- Vänder sig inte från rygg till mage vid 6 månaders ålder^{15,19}



6-18 månader

- Sitter inte självständigt vid 9 månaders ålder^{13,19}
- Kryper inte vid 9-15 månaders ålder^{15,17}
- Säger inte sina första ord vid 12 månaders ålder¹⁹
- Svårighet att ställa sig upp vid 16-18 månaders ålder^{11,20}
- Utebliven gångförmåga vid 16-18 månaders ålder^{2,13,19,20}



2-3 år

- Gowers tecken från 2 års ålder²¹
- Tågång²¹
- Hoppar inte jämfota vid 2 års ålder¹⁵
- Svårighet att springa eller klättra vid 3 års ålder^{15,19}
- Talar inte i meningar vid 3 års ålder¹⁹

Andra tecken och symtom

- Förhöjda CK-nivåer eller ökning av transaminaser^{22,23}
- Försenad kognitiv utveckling²
- Hypertrofi av vaden^{2,11}
- Onormal, vaggande gång²
- Frekventa fall^{2,24}

Planerade rutinkontroller på BVC är viktiga tillfällen att kontrollera den neuromuskulära utvecklingen^{1,15}

ETT ENKELT CK-TEST KAN GE VIDARE VÄGLEDNING VID FÖRSENAD UTVECKLING^{2,25}

- Förhöjda CK-nivåer återspeglar muskelskada och är ett tecken på vissa neuromuskulära sjukdomar^{1,2,25-27}
- Ett CK-test är snabbt, enkelt och billigt^{1,25,28}

POSITIV FAMILJEANAMNES MED
MISSTANKE OM AVVIKANDE
MUSKELFUNKTION²

FÖRSENAD UTVECKLING, T.EX.
SVÅRIGHETER ATT STÄLLA SIG UPP ELLER
FÖRSENAD GÅNGFÖRMÅGA VID
18 MÅNADERS ÅLDER^{2,13,19,25}

OFÖRKLARLIGT FÖRHÖJDA
TRANSAMINASER²

TA ETT CK-TEST

FÖRHÖJT CK* > 10 μ kat/L

NORMALT CK*

REMITTERA SNARAST TILL EN
NEUROMUSKULÄR SPECIALIST^{24,25}

PATIENTER MED FÖRSENAD MOTORISK UTVECKLING BÖR
REMITTERAS TILL EN NEUROMUSKULÄR SPECIALIST²⁵

Normala eller lindrigt förhöjda CK-nivåer utesluter inte neuromuskulär sjukdom²⁵

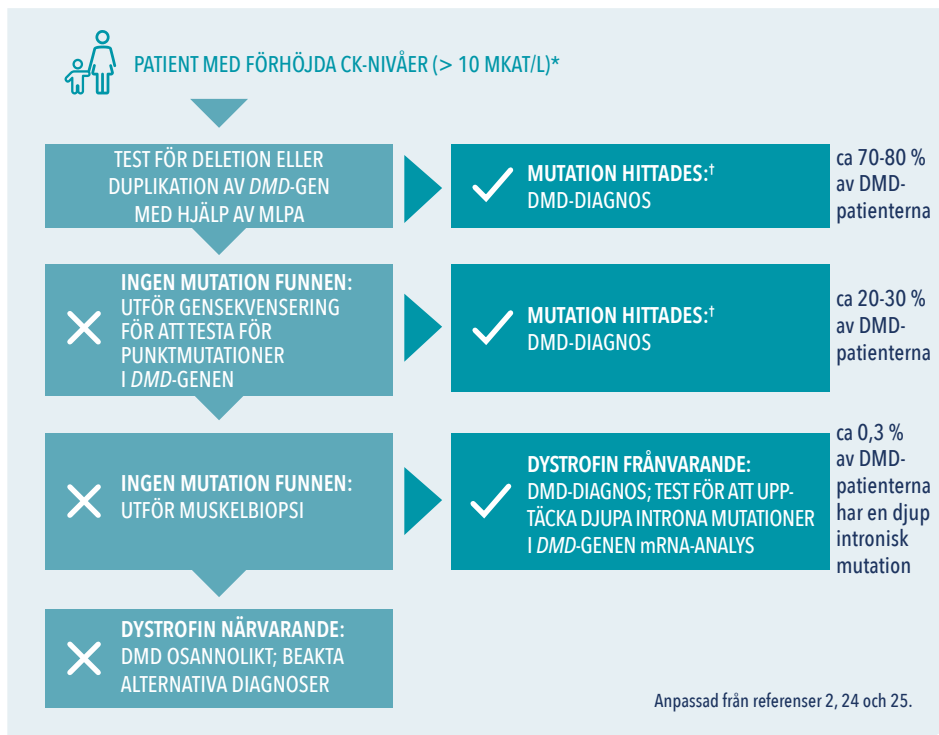
Ett CK-test kan hjälpa dig att ställa rätt diagnos^{25,29}

*Det normala CK-intervallet är i allmänhet upp till 10 μ kat/L. Absoluta värden kan variera mellan olika laboratorier.²⁵

GENETISK TESTNING KAN BEKRÄFTA DMD^{2,6}

- En snabb remiss för diagnos är avgörande för att ge dina patienter den bästa chansen till ett bättre behandlingsresultat^{1,2}
- En genetisk diagnos krävs för att bekräfta DMD och för att identifiera den specifika mutation som orsakar sjukdomen²
- En förståelse av den specifika mutationen som orsakar DMD är viktig eftersom detta kan hjälpa till att identifiera medicinska behandlingsalternativ och eventuellt ge möjlighet att delta i kliniska prövningar⁶

Tidig diagnos är avgörande för att tidigt ge tillgång till rätt behandlingar och vård^{1,2,13}



*Det normala CK-intervallet är i allmänhet upp till > 10 µkat/L. Absoluta värden kan variera mellan olika laboratorier.²⁵ Lärsamsregel: i allmänhet ger out-of-frame mutationer *DMD*, och in-frame mutationer *BMD*, en lindrigare form av sjukdomen. Ca 4-9 % av *DMD*-genmutationer följer inte lärsamsregeln.²⁴

BMD, Beckers muskeldystrofi; *CGH*, komparativ genomhybridisering (comparative genome hybridisation), *CK*, kreatinkinas; *DMD*, Duchennes muskeldystrofi; *FVC*, forcerad vitalkapacitet; *L*, liter; *MPLA*, multiplex liggeringsberoende sondamplifiering; *NGS*, nästa generations sekvensering.