

# Duchennes muskeldystrofi

Duchennes muskeldystrofi (DMD) orsakas av brist på eller nedsatt funktion av proteinet dystrofin. Det leder till att muskelfibrerna lättare bryts ned och ersätts av bindväv och fett. Sjukdomen medför en fortskridande muskelsvaghet och förekommer i stort sett bara hos pojkar och män.

Varje år får cirka 10 pojkar i Sverige diagnosen Duchennes muskeldystrofi. Det totala antalet personer med sjukdomen är okänt, men förekomsten beräknas till cirka 3,5 per 100 000 invånare (7 per 100 000 manliga invånare).

## SYM TOM

Duchennes muskeldystrofi är en multiorgansjukdom, vilket innebär att det inte bara är skelettmuskulaturen som påverkas. En likartad men lindrigare sjukdom som också orsakas av dystrofinbrist är Beckers muskeldystrofi.

De första symtomen brukar visa sig i treårsåldern i form av vaggande gång och svårigheter att springa, hoppa och resa sig upp från golvet.

Utöver muskelsvagheten kan pojkarna få muskelkramper och känna sig stela. Ett tidigt och karaktäristiskt symptom är att vaderna blir förstörade (pseudohypertrofi).

De muskelgrupper som först påverkas är skulder- och bäckengördeln samt ryggmuskulaturen.

Med åren ökar muskelsvagheten, men hur snabbt detta sker varierar. Alla behöver så småningom använda rullstol. Många får felställningar i lederna, och en del får sned rygg (skolios). Oftast påverkas även hjärtat, vilket med tiden medför hjärtsvikt. Sjukdomen kan också ge symptom från mag-tarmkanalen. Även andningsmusklerna försvagas, vilket i sin tur kan medföra försämrad lungfunktion.

Inlärningssvårigheter är vanliga och intellektuell funktionsnedsättning kan förekomma, liksom olika beteendevikelser och nedstämdhet.

## ORSAK

Orsaken är förändringar i en gen som medför brist på eller avsaknad av proteinet dystrofin. Sjukdomen är ärftlig via X-kromosomen men uppstår i en tredjedel av fallen som en nymutation.

## BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen. Insatserna inriktas på att lindra och fördröja de fortskridande symtomen, och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Behandling med kortison förbättrar muskelstyrkan och muskelfunktionen. För att minska risken för benskörhet är det viktigt att belasta skelettet så mycket som möjligt.

Hjärtfunktionen bör kontrolleras regelbundet. Hjärtsymtom kan behandlas med mediciner.

Även lungfunktionen behöver kontrolleras regelbundet. Vid nedsatt lungfunktion kan andningshjälpmedel behövas.

Den tilltagande muskelsvagheten medför behov av olika hjälpmedel och anpassningar.

Det är viktigt att tidigt försöka motverka felställningar i lederna. När felställningar utvecklats kan en operation som löser senor ha god effekt. Även skolios kan ibland behöva opereras.

Pojkar med Duchennes muskeldystrofi och deras familjer bör erbjudas fortlöpande rehabiliteringsinsatser, samt psykologiskt och socialt stöd. Behovet av medicinska insatser, rehabilitering och stöd fortsätter i vuxen ålder.

## RESURSER

Särskilda muskelteam för utredning och vård av barn med Duchennes muskeldystrofi och andra muskelsjukdomar finns vid universitetssjukhusen. Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser från samhället. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

## INTRESSEORGANISATIONER

- Neuro
- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Duchennes muskeldystrofi i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad april 2021.