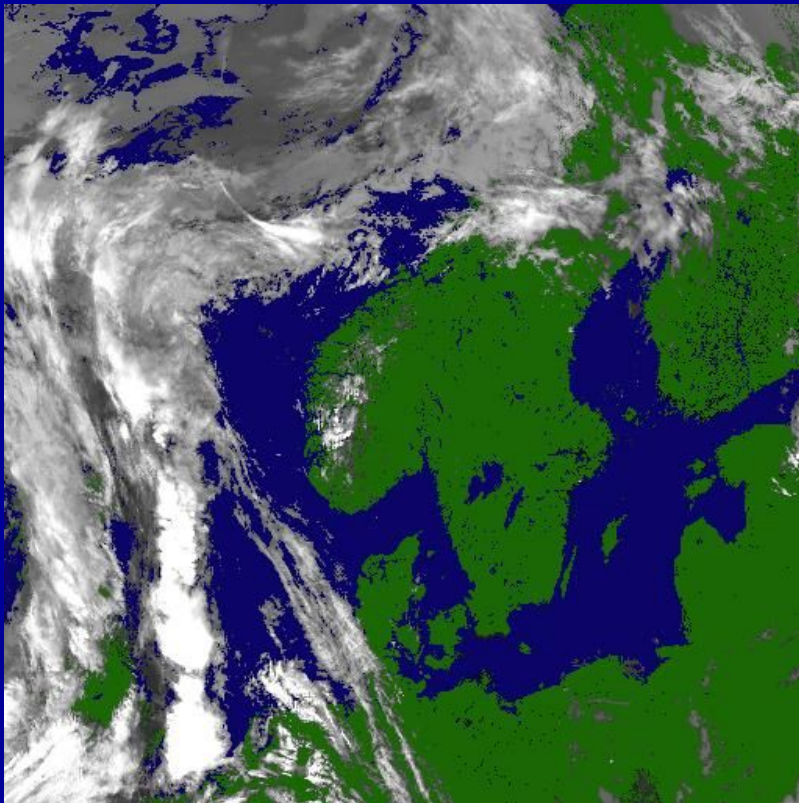
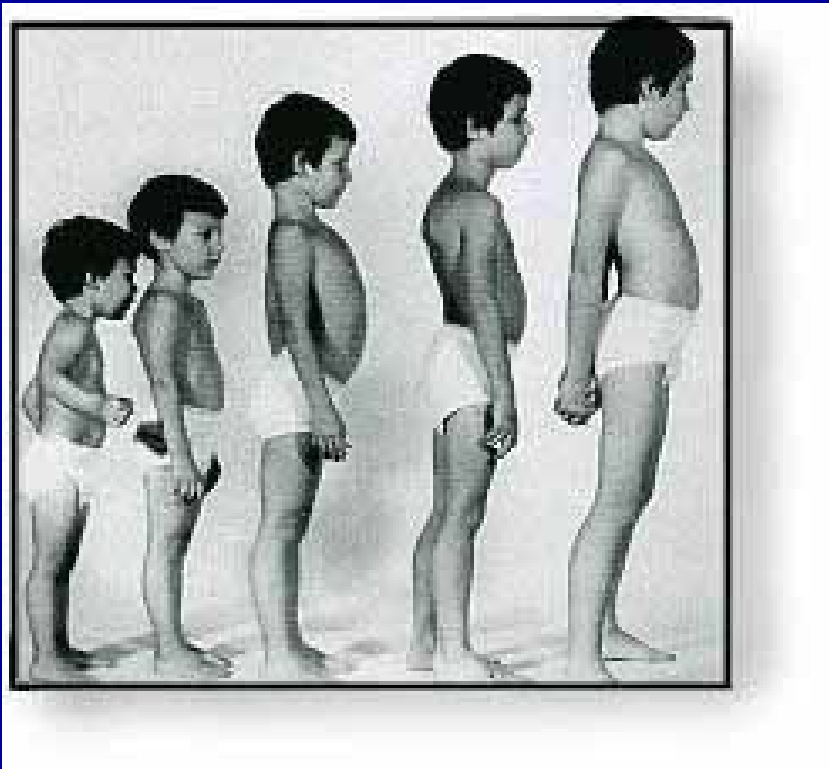


# Skandinaviskt SOTA-dokument om DMD



- Sverige, Danmark,  
Norge
- 1:a version 2003-11  
reviderat 2007-02
- N:a revision 2009-02

# Skandinaviskt SOTA-dokument om DMD. Upplägg:



- Bakgrund, råd, referenser
- 16 kapitel + Appendix
- 800-1200 ord
- svensk, dansk, norsk medförfattare

# Skandinaviskt SOTA-dokument om DMD. Innehåll:

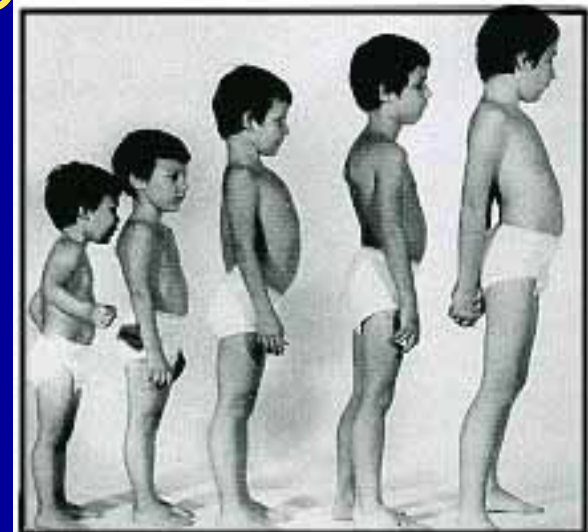
1. *Inledning*
2. *Sjukdomsutveckling*
3. *Diagnostisk utredning*
4. **Ärftlighet, fosterdiagnostik**
5. *Nutrition*
6. **Munhygien och tandvård**
7. **Neuropsyk o pedagogik**
8. **Psykosociala aspekter**
9. **Sjukgymn och arbetster**
10. **Med beh av muskelsvaghet**
- **11. Beh av led- och rygg def**
- **12. Beh av resp insuff**
- **13. Beh av hjärtsjukdom**
- **14. Vuxenhab**
- **15. Patientföreningar**
- **Management & co-ordin**
- **17. Appendix**

# Skandinaviskt SOTA-dokument om DMD. Medverkande:

- *Sverige:* A-K Kroksmark, E Nordmark-Andersson, H Saraste, Y Hägglund, Å Eliasson, P Winbergh, L Gummesson, B Ahlborg, C Renlund, B Lindvall, C Mandley, A-C Åhlander, M Tulinius, T Sejersen
- *Norge:* I Lund Petersen, T Lövlie, P Nielsen, N Mjellem, R Melsom, L Bindoff, M Kleven, C Aashammer, M Rasmussen
- *Danmark:* U Werlauff, I Schröder, S Bach Christensen, O Nørregård, H Mölgård, J Marquardt, F Juul-Hansen, J Rahbek, JM Hertz, M Schwartz, G Steen Larsen, J Jakobsen, S Hyde

# TREAT-NMD interim Standards of Care recommendations for DMD

- Diagnosis
- Medical treatment (cortisone)
- Nutrition / gastroenterology
- Respiration
- Cardiology
- Orthopaedics
- Psychosocial
- Rehabilitation
- Oral and dental care



## *Medical treatment (cortisone):*

- Prednisone 0,7 mg/kg/d, Deflazacort 0,9 mg/kg/d
- Suggestions for tapering in case of:
- Behavioural changes, weight gain, lack of height growth, skin changes, b-glucose changes, susceptibility to infections, gastric symptoms, hypertension
- Taper slowly: 1/2 dosis 1st w, 1/4 dosis 2nd w, 1/8 dosis 3rd w

## GI-Nutrition:

- Adequate dietary advice should be offered from a young age, with focus on healthy eating habits that the whole family could benefit from, with specific focus on weight control, adequate Calcium and Vitamin D intake and controlled sodium intake. Particular emphasis should be made on appetite control around time the corticosteroids are started.

## GI-Nutrition:

- .....
- Especially in steroid treated boys, if the diet is not adequate in supply of calcium and vitamin D, • these should be added separately to reach a recommended intake of calcium (4-8 years: 800 mg/d; 9-18 years: 1300 mg/d) and vitamin D (400 IU).

# How to set up a registry - the registries toolkit

If you are a patient organisation or specialist thinking of setting up a registry in a country where there is no TREAT-NMD registry or for a disease that TREAT-NMD doesn't yet address, this section is for you. Most of these efforts face many of the same challenges that we faced - such as legal and ethical framework, data protection, patient information and consent, professional involvement etc. By providing information about how we addressed some of these questions ourselves, we hope to facilitate and harmonize these efforts.

If you are interested in setting up a registry to link with the TREAT-NMD global registry, we would very much like to hear from you. Please contact [Hanns Lochmüller](#), who will be able to provide further advice and support.

You may also find the documents below provide a useful starting point. To download them, use the links in the download section to the right.

## **Mandatory items for DMD**

For a DMD registry to be compatible with the TREAT-NMD global registry, it must contain the items listed here.

## **Mandatory items for SMA**

For an SMA registry to be compatible with the TREAT-NMD global registry, it must contain the items listed here.

## **TREAT-NMD Registries Charter**

Any national registry wishing to become part of the TREAT-NMD global registry must adhere to this Charter.

**A handbook on DMD genetics** - guidelines for national curators on the mutation entries in DMD databases and on how to evaluate genetic reports.

**A handbook on SMA genetics** - guidelines for national curators on the mutation entries in SMA databases and on how to evaluate genetic reports.



## **Downloads**

[Mandatory items for DMD](#)

[Mandatory items for SMA](#)

[TREAT-NMD Registries Charter](#)

[A handbook on DMD genetics](#)

[Registry protocol](#)

[UK ethics approval application form](#)

[Consent form](#)

[Self-report form](#)

[Instructions for self-report form](#)

[Patient information on TREAT-NMD](#)

[A handbook on SMA genetics](#)

## Samhällets stödinsatser

- Samhället ger stöd åt barn och vuxna med funktionshinder på flera sätt. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats utan graden av funktionshinder och behovet är det som avgör. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns för familjer och enskilda. Kommunen har det yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp och det stöd han eller hon behöver.

- *KOMMUNEN* ansvarar för sådant stöd som kan underlätta vardagen för personer med funktionshinder, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Personer med omfattande funktionshinder kan få stöd och service enligt en särskild lag, LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade).
- Kontakta kommunens handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

- *LANDSTINGET* har ansvar för hälso- och sjukvård inkl habilitering, rehabilitering och hjälpmedel, tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast.
- För ytterligare information kontakta läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.
- *FÖRSÄKRINGSKASSAN* handlägger och beviljar ekonomiskt stöd som t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning och handikappersättning.
- Kontakta försäkringskassan på hemorten för ytterligare information.



## 2. Sjukdomsutveckling:

- Medicinsk kontroll minst 1 gång varje år hos specialistläkare med ingående kunskaper om sjukdomen
- Ved eventuell narkos skall detta förberedas enligt riktlinjer för hypertermi-liknande reaktioner

### 3. Diagnostisk utredning:

- DMD diagnosticeras i överstämmelse med de europeiska (ENMC) koncensus-kriterierna

## 4. Ärftlighet, fosterdiagnostik och anlagsbärare:

- DNA-test for deletioner bør indgå i udredningen af alle DMD-drenge.
- Da mindst 2/3 mødre til DMD-drenge er anlægshædere bør genetisk rådgivning mhp prænatal diagnostik tilbydes.
- Mulige kvindelige anlægshædere bør tilbydes genetisk rådgivning og DNA-analyse. Hvis probandes mutation ikke kendes bør DNA indhentes på relevante familiemedlemmer, således at familien udredes v. DNA-markør analyse.

## 5. Nutrition:

- Vikten bör kontrolleras 1-2 ggr/år om inga nutritionella problem finns. Vid behandling av över-/undervikt bör vikten initialt kontrolleras 1 g/mån. Vikt bör också mätas vid behov av rullstol, och inför större operation eller annan behandling där vikten kan påverkas
- Dietistkontakt är önskvärd vid diagnos för att förebygga övervikt

## 5. Nutrition (forts.):

- Vid övervikt är en långsam viktminskning (c:a 0.5 kg/mån) att föredra
- Vid mindre undervikt berikas kosten med energi och protein. Nästa åtgärd vid mer uttalad undervikt är enteral nutrition nattetid via gastrostomi. Vid behandling av undervikt bör energi- och proteinintag utvärderas årligen.

## 6. Mun- och tandvård:

- Pojkar med DMD bör träffa tandläkare med samlad erfarenhet om sjukdomen. Dennes uppgift är att verka för högkvalitativt omhändertagande och att fungera som resurs för familj och tandläkare på hemorten

## 6. Mun- och tandvård:

*Forts:*

- Mun- och tandvård skall grundas på förebyggande åtgärder för att upprätthålla en god munhälsa
- Individuell utprovning av hjälpmedel för munhygien är av ssk stor betydelse när muskelstyrkan avtar i händer, armar och nacke

## 7. Neuropsykologi och pedagogik:

- Vurdering med IQ test av kognitiv utvikling
- Neuropsykologisk vurdering av sterke og svake sider som skal danne grunnlaget for tilrettelagt individuelt undervisningsopplegg. Ved mistanke om språkvansker bør en i tillegg utrede lese og skriveferdigheter
- Tilrettelagt undervisning etter sterke sider og med fokus på selvstendighet og egenkontroll over sitt liv.

## 8. Psykosociala aspekter:

- DMD-drenge's naturlige følelsesmæssige reaktioner bør ikke sygeliggøres
- Forældrene bør hjælpes til at kunne rumme at drengene oplever svære problemer
- Forældrene bør trænes i at lære drengene selv at kunne håndtere problemer

## 8. Rekommendationer, Psykosociala aspekter (forts):

- DMD-drenge bør vejledes i at kunne håndtere følelsesmæssige belastninger og problemer
- DMD-drenge, forældre, anden familie og hjælpere bør tilbydes psykologisk støtte for at overvinde kriser og få bearbejdet **uforløst** sorg.

## 9. Rekommendationer, sjukgymnastik och arbetsterapi:

- At drengen efter diagnosen vurderes af terapeut 1-2 gange årligt af en fysioterapeut og en ergoterapeut med specialviden inden for neuromuskulære sygdomme. Intervallet mellem undersøgelserne afhænger af **drengens/den unges alder**, sygdommens progression og hans funktionsniveau (se Retningslinjer for terapeutiske undersøgelser ved DMD)

# 9. Sjukgymnastik och arbetsterapi:

Forts:

- At drenge med Duchennes muskeldystrofi fra diagnosticeringstidspunktet henvises til ergo- og fysioterapeutisk behandling som tilrettelægges og justeres i samarbejde med terapeuter med specialviden

# 9. Sjukgymnastik och arbetsterapi:

Forts:

- At den terapeutiske intervention tilrettelægges efter principper specificeret i ”Retningslinjer for fysioterapeutisk intervention” og ”Retningslinjer for ergoterapeutisk intervention”.

## Retningslinjer for fysioterapeutisk intervention

Diagnose – gående barn	Sene gangfase	Ophør af gangfunktion	Kørestol	
	3-6 år	7-11 år	12-15 år	15 år/respiratorbruger
<b>Vejledning om aktiviteter</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vejledning om leg og aktiviteter, hjem og i børnehaven</li> <li>Svømning anbefales en gang om ugen</li> <li>Løfteteknik til forældre og børnehave</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Som i første kolonne,</li> <li>sikre at vejledningen også sker i skolen</li> <li>svømning i varmtvandsbassin</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Svømning i varmtvandsbassin</li> <li>Evt. oplysning om mulig handicapdræt</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Svømning hvis muligt</li> </ul>
<b>Kontraktur profylakse</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Udspænding for hofteflexorer, tensor fascia lata, haser og akillesener.</li> <li>I starten som kontrol, v. fysioterapeut - men tidligt som daglige øvelser.</li> <li>Få langvarige stræk er bedre end mange kortvarige</li> <li>Toleds-muskler skal udspændes over begge led samtidig.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Som tidligere + øvelser for underarme, hænder og nakke, som er vigtige områder i forhold til siddestilling og køreevne.</li> <li>Jævnlig fysioterapi som behandling, kontrol og supervision</li> <li>Daglige øvelser ved hjælper eller forældre</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Daglige øvelser som tidligere.</li> <li>Øvelserne bliver mere og mere passive øvelser og ikke udspænding.</li> <li>Fortsat behandling ved fysioterapeut efter behov</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Daglige øvelser ved hjælper</li> <li>Fysioterapi efter behov.</li> </ul>
<b>Stå-funktion</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Under leg anbefales det at stå op ved et højt bord</li> <li>Hvis drengen i den sene gangfase står meget asymmetrisk anbefales ståstøtte en time dagligt</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>I forbindelse med gangophør iværksættes behandling med lange benskinner eller ståstøtte.</li> <li>Det anbefales at stå mindst to timer dagligt.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Som tidligere i skinner eller vippeleje.</li> <li>Ståfunktionen ophører hvis kontrakturer hindrer en symmetrisk stilling med opret ryg.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Som tidligere</li> </ul>
<b>Sidde-funktion</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Opmærksomhed på siddestilling i børnestol/ manuel kørestol.</li> <li>Barnet bør sidde opret, uden abduktion af lår.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Siddestillingen i elkørestolen tilpasses jævnligt, så drengen/den unge sidder symmetrisk med lordose.</li> <li>Elsele introduceres tidligt</li> <li>Informere om vigtigheden af stillingsskift</li> <li>Ved de første tegn til synlig rygskævhed skal henvisning til ortopædkirurg sikres.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Siddestillingen tilpasses ved behov</li> <li>der suppleres med kropsstøtter, hvis der ikke kan opnås symmetrisk stilling uden</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Siddestilling tilpasses jævnligt også efter evt. rygoperation og fremover ved behov</li> </ul>

Diagnose – gående barn	Sene gangfase		Ophør af gangfunktion	Kørestol	
	3-6 år	7-11 år		12-15 år	15 år/respiratorbruger
<b>Respiration</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vejledning i dyb vejrtrækning, pustelege, dykning</li> <li>Instruktion i hostestøtte</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Som tidligere</li> <li>Afhængig af lungefunktion og behov instrueres i modstand-sånding f.eks. pepmaske/ cpapsystem</li> <li>ved nedsat hostekraft kan Cough Assist anvendes. Vurdering og ordination sker via respirationscentret</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Som tidligere</li> <li>Der instrueres i stillingsskift ved lungeinfektioner</li> <li>Henvi sning til respirationscenter jvnf. deres kriterier</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Opfølgning af respirationsproblemer/ stillingsskift/ hosteinstruktion</li> </ul>	
<b>Bandage-ring</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Natskinner – formidle henvisning, så tidligt som muligt, allerede inden stramning i akillesenerne.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Natskinner</li> <li>Lange benskinner – evt. forudgået af seneforlængende operation</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fodskinner til brug om dagen i kørestol.</li> <li>Korset overvejes, når barnet sidder asymmetrisk, og/eller når han ikke kan sidde opret **</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fodskinner til dagligt brug</li> <li>Korset – afhængig af rygskævhed</li> </ul>	

Kommentarer og bemærkninger til skemaet:

**\* Ståfunktionen**

*ortopædkirurgerne sætter retningslinier for, hvornår det er nødvendigt at lave seneforlængende operation, når der etableres ståfunktion med skinner.*

Det optimale tidspunkt for skinner er ved gangophør, der skal være 90° bevægelighed i fodleddene, ingen stramning i knæleddene og ingen stramning i tensor. (Ifgl. vedtagne internationale kriterier)

Det kræver god timing for at det kan lade sig gøre.

**\*\* Korset**

Rygortopæderne ordinerer evt. korset.

# Ergoterapeutisk intervensjon

	Diagnostisering gående barn	Sen gangfase	Kjørestolsbrukere	Respiratorbruker
Alder	3-6 år	7-11 år	12-15 år	15 år →
<b>Funksjons- og aktivitetsnedsettelse</b>	Nedsatt hånd- og armstyrke Vansker med å reise seg fra golvet. Vansker med å gå i trapper og over lengere strekninger, spesielt ute i ulendt terreng. Slitsomt å sykle pga. nedsatt balanse og muskelstyrke	Vansker med å løfte armene mot tyngdekraften. Vansker med å sette seg opp fra liggende og reise seg fra stol. Vansker med å gå inne og ute. Ikke selvstendig i personlig hygiene. Slitsomt å skrive over tid. Nedsatt tempo.	Vansker med å spise og drikke selv Greier ikke gå alene Greier ikke endre stilling i seng eller stol. Snues flere ganger på natten. Trenger hjelp ved all av- og påkledning	Svært begrenset bevegelsesmuligheter.
<b>Intervensjon</b>				
<b>Mobilitet og forflytning</b>	Lavt giret sykkel, hjelpemotor eller støttehjul. Tandemsykkel. Lett manuell rullestol for transport eller egenforflytning Transportvogn også i terrenget. Sko med god støtte	Elektrisk rullestol inne/ute eller moped Personløfter Ramper Bilstød*	Som foregående aldersgruppe	Rullestol med påmontert respirator
<b>Sittstilling (En sittanalyse bør foregå anpassning av sittstillingen)</b>	- Stol med fotplate, svankstød. -Manuell rullestol med stød i lændryggen, lårstød og höftbälte	Arbeidsstol med elektrisk løft og fotbrett Tilpasset rullestol för att uppnå symmetrisk sittställning, med kroppsnär sidestötte, lårstöd, hoftebelte og elektrisk bolbelte	Videre spesialtilpassing av rullestolen: - ge arm- og handfunksioen optimala förutsätningar - bäl och nacke symmetrisk ställning - komfortabelt sittande med tryckavlastande dyna	Fortsatt spesialtilpasset rullestol (se foregående aldersgruppe).
<b>Arm-/håndfunksjon</b>	Tilpasse lekesituasjonen. og valg av leker. Lette leker, gode tynne/tykke grep.	Positioner av händerna i aktiviteter och i rullestol. Stretching av stram muskulatur i armbåge, underarmar och handled. Elektriske leker Höyderegulerbart bord Lette skriveredskap	Positioner av händerna i aktiviteter och i rullestol. Förebygga kontraktuer i händerna och fingrar med bl.a. stretching. Anpassning av styrfunktion på elektrisk rullestol, (betjening og kjørespake på forskjellig side vil öke symmetri)	Samma som foregående aldersgruppe samt passivt rörelseuttag av handens alla leder Omgivelseskontroll för å styre ulike funksjoner i omgivningen og påkalle oppmerksomhet

<b>Av-og påkledning Måltid Søvn</b>	Store og romslige klær.	Varme votter og sokker evt. isyde varmetrøder Høyderegulerbar seng med elektrisk hodegerde.	Lettere, lengere bestikk Lettere glass Forhøyningsbord ved spising Elektrisk vendelaken/vendemadrass Trykkavlastende madrasser. Høytafon (toveis) for å påkalle hjelp om natten	Samme som foregående aldersgrupp.
<b>Bad, dusj og toalettbesøk</b>	Benk eller dusjstol til å sitte på pga. nedsatt muskelkraft och balanse	Dusj-og toalettstol, badekarløfter Toalettstøtte og armlener Toalett med vask og tørkefunksjon Elektrisk høyderegulerbart stelle-og dusj bord Elektrisk tandbørste	Som foregående aldersgrupp.	Som foregående aldersgrupp.
<b>Tilrettelegging av boligen</b>	Sikre adkomst for rullestol ved ytterdør. Fjerne dørterskler. Elektriske døråpnere.	Begynne vurdering og planlegging av evt. bygningsmessige endringer/bygge nytt pga. mangel på areal og god løsning. Adkomst og tilgjengelighet for elektrisk rullestol Plass nok til gutt i rullestol, hjelper og hjelpemidler i alle aktuelle rom. Sikre gutten størst mulig selvstendighet Sikre gode arbeidsforhold for helpere (personløfter mm)	Som foregående aldersgrupp.	Som foregående aldersgrupp.
<b>Barnehage Skole Fritid</b>	Rådgivning/tilpassing av inne/utemiljø i barnehage og skole. Begynne planlegging av fysisk tilrettelegging av framtidig skole	Fysisk tilrettelegging av skolen for framkommelighet Dobbel sett med skolebøker for å redusere på tunge vesker Dator. Tilrettelegge dataarbeidsplass Skoletransport/Taxi Planlegge fysisk tilrettelegging for framtidig ungdomsskole Fritidsinteressent/hobby Handikappidrott Sommarläger	Vid bytte av skola - anpassning av skolmiljön. Anpassa styrsätt till datorn. Fritidsinteressent/hobby Handikappidrott Sommarläger	Videregående skole/utdannelse, valg av arbeid/sysselsetting Fritidsinteressent/hobby Handikappidrott Sommarläger
<b>Personhjelp *</b>	Assistent til praktisk hjelp i barnehage	Assistent til praktisk hjelp i skol. Ledsagere i fritid	Som foregående aldersgrupp.	Personhjelp hele døgnet
<b>Sosiale foranstaltninger *</b>	Vurdering av merutgifter til - transport - avlastning	Revurdere merutgifter Avlastning i / utenfor hjemmet	Revurdere merutgifter Avlastning i / utenfor hjemmet	Revurdere merutgifter Arbeide med den unges selvstendighet i forhold til

- bekledning - strøm, varme mm i bolig Lønnskompensasjon til foreldrene pga hjelpebehov			sociale foranstaltninger <i>Ved 18 år stillingtagen til:</i> Pension/revalidering Boform, type personhjelp, personlige assistenter
--	--	--	--

\* På disse områdene er det andre fagpersoner som bistår i forholdt til selve søknadsprosessen. Ergoterapeut kan skrive uttalelser for hjelpebehovet.

# 10. Medicinsk behandling av muskelsvaghet:

- Vid val att sätta in kortikosteroider rekommenderas i första hand Prednisolon i dosen 0.35 mg/kg/d. Medicinering kan påbörjas tidigt efter diagnos.

## Kortikosteroidmedicinering

rekommenderas, i första hand Prednisolon i dosen 0.35 – 0.75 mg/kg/d, max 30 mg/d.

Medicinering kan påbörjas tidigt efter diagnos.

## 10. Medicinsk behandling av muskelsvaghet (*forts*):

- Deflazacort i dosen 0.45 – 0.9 mg/kg/d, max 36 mg/d, rekommenderas som 2:a hands preparat då Prednisolon gett/förväntas ge icke tolerabla biverkningar
- Kontrollera före insatt kortikosteroid medicinering blodtryck, b-glukos, s-Na, s-K, vikt/längd, hjärt-eko, vitalkapacitet, gångtest 10 m, tid Gowers manöver, funktionstest och muskelstyrketest

## 10. Medicinsk behandling av muskelsvaghet (forts):

- Kontrollera ovanstående parametrar samt ögonkontroll efter 1, 6, 12 mån, därefter 1 gång/år
- Förekomst av kraftig övervikt, hyperglykemi/glukosuri, katarakt, frakturer, gastrointestinala blödningar, hypertoni (blodtryck över 97 percentilen för åldersgruppen), beteendeförändringar, tuberkulos skall beaktas som relativa eller absoluta kontraindikationer för medicinering med kortikosteroider.

# 11. Behandling af led- og rygdeformiteter

- Gående patient utan deformiteter och normal plantar belastning och h alins attning – ingen behandling.
- Vid minsta tecken till kontrakturutveckling b or profylaktisk ortosbehandling med dynamiska vilo-ortoser p ab orjas.
- Vid tilltagande kontrakturer b or kontrakturl osande kirurgi  overv agas. Tidpunkt och indikation f or detta varierar mellan olika centra.

# 11. Behandling af led- og rygdeformiteter (*forts.*)

- Vid första tecken till skolios skall ryggen röntgas och bedömas av neuro-ortoped för skolios-kirurgi
- Hjärt-status skall vara kontrollerad, samt andning och nutritionstillstånd optimerade inför skolios-kirurgi.

## 12. Behandling af respirationsinsufficiens

- VC bør måles en gang årligt fra det tidspunkt hvor drengen har tabt gangevnen
- Drengen bør henvises til natlige målinger af vejrtrækningen i centre/institutioner med erfaring når  $VC < (30)\text{-}50\%$  af forventet værdi

## 12. Behandling af respirationsinsufficiens (*forts*)

- Intermitterende CPAP-behandling bør senest tilbydes når VC < (30)-50%, eventuelt suppleret med insufflation/exsufflation ("hostemaskine") ved sekretproblemer.

## 12. Behandling af respirationsinsufficiens (*forts*)

- Respirationsunderstøttende behandling med bilevel maskeventilation eller respirator via tracheostomi når der påvises respirationsinsufficiens eller symptomer herpå
- Vaccination mod influenza og pneumococinfektion bør senest tilbydes når der dokumenteres respirationsinsufficiens.

# 13. Diagnosis and Treatment of Cardiac Disease

- DMD patients should on broad clinical suspicion (symptoms, abnormally ECG) be offered cardiac examination by echocardiography and 24-hour ECG monitoring
- DMD and BMD patients should by the age of 12, be offered yearly echocardiography

# 13. Diagnosis and Treatment of Cardiac Disease (*forts.*)

- DMD patients should on broad clinical suspicion (symptoms, abnormally ECG) be offered cardiac examination by echocardiography and 24-hour ECG monitoring
- DMD and BMD patients should by the age of 12, be offered yearly echocardiography

# 13. Rekommendationer, Med beh av hjärtsjd (forts):

- All MD patients with evidence of cardiomyopathy (**EF<55%**) should be offered **ACE inhibitor and betablocker** treatment
- Alle DMD patienter med tegn på kardiomyopati (**EF<45%**) bør tilbydes ACE hæmmer behandling

## 14. Vuxenhabilitering:

- Årlig centraliserad tvärfacklig kontroll med deltagande av neurologisk, respiratorisk, kardiologisk och spec DMD rehab avd
- Årligt hembesök/kontroll av tvärfackligt team från spec DMD rehabavd
- Årlig centraliserad kurs för vuxna med DMD

# Referenceprogram DMD

1. Acceptance for program
2. Videreudvikling/videreudvikling av programmet

# Referenceprogram DMD

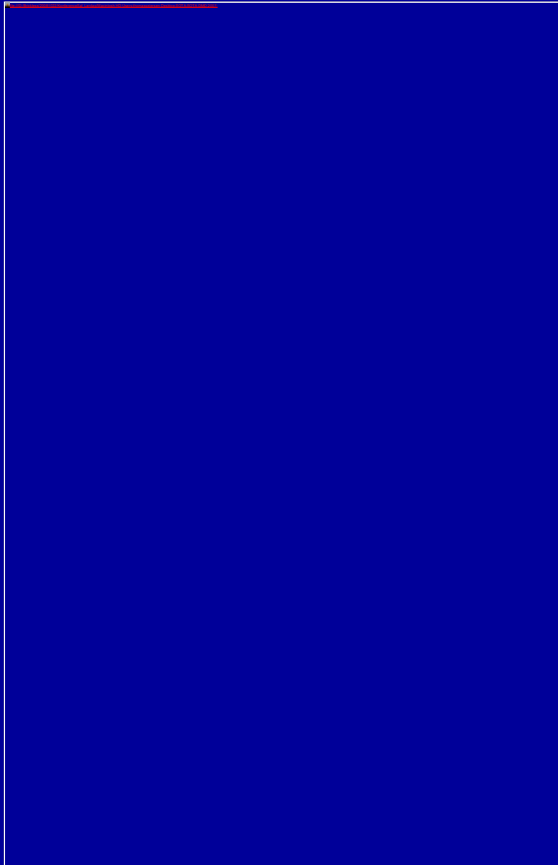
## 1. Acceptance for program

- Tidsschema x:a kapitler
- Remissinstanser nationelt
- Publicere referenceprogram på Internet (?)
- Publicere ref.program i tidsskrift (?)

# Referenceprogram DMD

1. Videreudvikling/videreudvikling av programmet
  - Databas baserad på ref.program
  - "Levende" program - fortsatt behov styrgruppe / revision
  - Specifike multicenter-studier

# Skandinaviskt SOTA-dokument om DMD. Ev projekt:



- Kortikosteroider
  - Långtids effekter
- Hjärta
  - ACE-hämmare
- Osteoporos
  - Kortikosteroider
  - Ca/D-vit, Aredia

# Skandinaviskt SOTA-dokument om DMD. Tidsramar:

- Diskussion 1:a utkast  
Köpenhamn 28/9 2001
- "Deadline" reviderade kapitel  
31/12 2001
- Nationell förankring 2002  
- Stockholm 19/9
- Diskussion reviderad SOTA  
Århus 15-16/11, 2002