

# Muskelsyk?



UNIVERSITETSSYKEHUSET NORD-NORGE  
UNIVERSITETSSYKEHUSET NORDNORGE

## Muskelsyk?

*- et informasjonshefte om nevromuskulære sykdommer*

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)  
[www.unn.no/nmk](http://www.unn.no/nmk)  
[nmk@unn.no](mailto:nmk@unn.no)  
77 62 72 17





## Forord

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) er et av ni sjelden senter underlagt Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) ved Oslo Universitetssykehus. Aktiviteten er organisert tverrfaglig i Universitetssykehuset Nord-Norge HF i Tromsø.

Våre oppgaver er å bygge kompetanse og spre kompetanse om arvelige nevromuskulære sykdommer. Vi har spesialkompetanse innen diagnostikk og behandling i et tverrfaglig miljø.

### Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid

For å kunne gi et likeverdig og godt tilbud til pasientgruppen ble det i 2014 inngått samarbeidsavtale mellom NMK, Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN) ved Oslo universitetssykehus, og Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser. NMK har et overordnet ansvar for tilbudet. EMAN har et særskilt fagansvar for barn med nevromuskulære sykdommer. Frambu har tverrfaglig kompetanse på hvordan leve med nevromuskulær sykdom i ulike livsfaser. Dette formelle samarbeidet kalles nå Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid (tidligere NMK-samarbeidet).

Muskelsyk? er skrevet for at du skal finne noe nyttig lærdom- enten du er muskelsyk selv, har muskelsyke barn eller familiemedlem, er helsearbeider, jobber i skoleverk eller NAV - eller bare rett og slett er nysgjerrig, eller interessert i å lære mer om muskelsykdom.

I heftet kan du blant annet lese om hva muskelsykdom er, generelt om diagnostisering av muskelsykdom, og hva du bør være oppmerksom på når du har en muskelsykdom. Du finner også en omtale av andre ressurser som kan være nyttig i forhold til muskelsykdom.

*Muskelsyk?* er et produkt av det tverrfaglige samarbeidet som utgjør NMK. Mange ulike fagfelt har bidratt til heftet. Dersom du har spørsmål som er vanskelig å finne ut av, kan du ta kontakt på adressen under.

Vi håper heftet er nyttig uansett hvor du bor. Vi knytter gjerne nærmere kontakt for utveksling av erfaringer med fagfolk andre steder.

Har du meninger eller innspill om *Muskelsyk?* eller lurer på noe er det bare å kontakte oss:

[www.unn.no/nmk](http://www.unn.no/nmk)  
[nmk@unn.no](mailto:nmk@unn.no)  
77 62 72 17

**Universitetssykehuset Nord-Norge**  
**Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)**  
9038 Tromsø  
Postboks 33

## Innhold

Forord.....	3
Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid.....	3
Hva er nevromuskulære sykdommer?.....	7
Medisinsk genetikkk.....	9
Arvegang.....	12
De vanligste muskelsykdommene.....	16
Muskeldystrofier.....	16
Kongenitte myopatier.....	19
Metabolske muskelsykdommer.....	20
Sykdommer som skyldes defekt i forbindelsen mellom nerve og muskel... ..	20
Inflammatoriske myopatier (betennelsessykdom i muskulatur).....	21
Nevrogene muskelsykdommer.....	22
Arvelige nevropatier.....	23
Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT).....	24
Hereditær sensorisk og autonom nevropati (HSAN).....	27
Andre arvelige nevropatier.....	29
Generell diagnostikk ved NMK.....	30
Klinisk undersøkelse hos nevrolog.....	30
Utredning og Nevromuskulær bevegelsesterapi.....	32
Nevrofysiologisk utredning.....	33
Medisinsk genetikkk.....	34
Patologi.....	35
Muskelbiopsi.....	35
Prøvetaking av nerve.....	36
Laboratoriemedisin.....	38



Rehabilitering og behandling .....	39
Rehabilitering/habilitering av voksne .....	39
Om trening og aktivitet generelt .....	41
Svangerskap .....	42
Nevromuskulære sykdommer og svangerskap .....	42
Narkose ved arvelige nevrologiske sykdommer .....	48
Medikamentbruk ved nevrologiske tilstander .....	50
Jungelhåndboka – enkel innføring i den norske velferdsretten .....	51
Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer – Muskelregisteret .....	52
Kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser .....	53
Sjeldensentre under NKSD paraplyen .....	54
Foreningen For Muskelsyke (FFM) .....	56
Nasjonal Kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling .....	57
Internasjonalt .....	58
TREAT-NMD .....	58
CURE-CMD .....	58
Muskelsvindfonden .....	59
Ordbok .....	60



## Hva er nevromuskulære sykdommer?

*Overlege Christoffer Jonsrud og LIS Hilde Yttervik, Medisinsk genetisk avdeling (UNN)*

Nevromuskulære sykdommer er betegnelsen på over hundre forskjellige tilstander som reduserer musklernes funksjonsevne. Den nedsatte muskelfunksjonen kan ha mange ulike årsaker; det kan være en direkte årsak dvs. sykdom i muskelen (myopati) eller en indirekte årsak dvs. sykdom i nerven som stimulerer muskelen (polynevropati) eller i forbindelsen mellom nerven og muskelen.

I noen tilfeller er det snakk om en tilstand som er medfødt eller debuterer i småbarnsalder, i andre tilfeller kommer de første symptomer først i voksen alder.

Ulike tilstander kan ha helt forskjellige framtidsutsikter og ved mange, men ikke alle, nevromuskulære sykdommer skjer det en forverring over tid. Sykdommen kan arte seg forskjellig hos personer med samme diagnose, og det kan være forskjellig grad av funksjonshemming hos personer med samme tilstand innenfor samme familie.

Utredningen av nevromuskulære sykdommer starter vanligvis på barneavdeling eller nevrologisk avdeling med test av muskelkraft og nevrologisk undersøkelse. Det er nødvendig med diagnostisk hjelp fra andre avdelinger for eksempel røntgen (røntgen, CT/ MRI), laboratoriemedisin (blodprøver; CK, laktat), patologi (histologisk undersøkelse av muskelbiopsier) samt nevrofysiologisk undersøkelse (elektromyogram (EMG), nerveledningsstudier (NCS)). Det kan også være aktuelt med genetiske analyser med tanke på kjente sykdomsassosierte gener eller genpanel analyser der man samtidig kan undersøke flere hundre gener med assosiasjon til ulike nevromuskulære sykdommer. Tilbud om henvisning for genetisk veiledning kan også være aktuelt.

Utviklingen av presis diagnostikk har gått hurtig de siste ti årene, spesielt innen medisinsk genetikk har det vært en rivende utvikling. Vi har fått nye og mer presise metoder for å stille en nøyaktig diagnose Derfor kan det være aktuelt å tilby ny genetisk utredning og/eller ny muskelbiopsi for personer som tidligere har fått diagnostisert en nevromuskulær sykdom uten at man har kunnet bekrefte diagnosen molekylærgenetisk.

Personer med en muskelsykdom bør få tilbud om jevnlig poliklinisk oppfølging i spesialisthelsetjenesten og hos fastlegen. Hyppigheten bør tilpasses



sykdommens alvorlighetsgrad. Siden muskelsykdommer er sjeldne tilstander, er det mange fastleger som har dårlig kunnskap om disse diagnosene. Derfor er det viktig med god dialog og godt samarbeid mellom fastlege, familie, pasient og barnehabilitering (for de under 18 år) eller nevrolog (for de over 18 år). Det er av stor betydning, både psykisk og fysisk, å ha kontinuerlig oppfølging og kontakt med samme behandelende instans.

Det er svært viktig å få satt riktig diagnose for å kunne tilrettelegge for best mulig behandling og tiltak for personer med nevromuskulær sykdom og deres familie. For enkelte nevromuskulære sykdommer har det i senere tid blitt utviklet legemidler som kan mildne symptomer og/ eller forlenge leveutsiktene. Muligheten for slik behandling gjør det spesielt viktig å stille en molekylærgenetisk diagnose for å identifisere de som kan ha nytte av slik behandling sånn at den kan startes så tidlig som mulig.

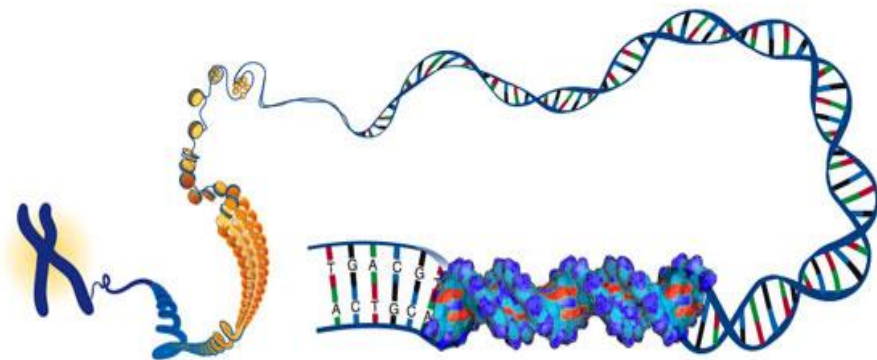
Pasienter som får diagnostisert en genetisk betinget nevromuskulær sykdom bør få mulighet til å bli registrert i «Norsk register for arvelige og medfødte muskelsykdommer», skjema for registrering i muskelregisteret finnes på nettsiden: [www.muskelregisteret.no](http://www.muskelregisteret.no). Formålet med Muskelregisteret er blant annet å forbedre kvaliteten på diagnostikk og behandling gjennom å stimulere til forskning, internasjonalt samarbeid og kunnskapsspredning.



## Medisinsk genetik.

Overlege Christoffer Jonsrud og LIS Hilde Yttervik, Medisinsk genetisk avdeling (UNN)

Mange nevromuskulære sykdommer er arvelige. Tilstanden kan ofte være arvet fra en av foreldrene, men kan også skyldes en spontan genetisk mutasjon som er nyoppstått hos den affiserte. I begge tilfeller er det risiko for å føre mutasjonen videre til neste generasjon. Opplysninger om andre familiemedlemmer som har samme eller lignende sykdom, kan være avgjørende for å stille riktig diagnose, eller skille mellom ulike genetiske årsaker til like tilstander. Det gjøres en samlet vurdering av alle medisinske opplysninger om pasienten og aktuelle familiemedlemmer. De fleste muskelsykdommene diagnostiseres ved grundig klinisk undersøkelse og relevante laboratorieundersøkelser. I mange tilfeller kan diagnosen bekreftes molekylærgenetisk (DNA-undersøkelser). Kontakt med medisinsk genetisk avdeling på et tidlig tidspunkt kan ha betydning for planlegging av utredning, og informasjon om arvelighet og framtidsutsikter.



Denne illustrasjonen viser DNA som er tett pakket inni et X- kromosom. Kilde: genome.gov

## DNA kromosomer og mutasjoner

DNA er arvestoffet vårt og det foreligger hovedsakelig i alle cellekjerner og er fordelt på 46 kromosomer. Vi har 44 kromosomer fordelt på 22 par autosomer (kromosom 1- 22), i tillegg har vi 2 kjønns-kromosomer. Kvinner har to X-kromosomer og menn har X og Y.

En forandring i arvestoffet, kaller vi en mutasjon («genfeil» eller «sekvensvariant»). Forandringen kan være årsak til sykdom, eller en normalvariant uten betydning. En mutasjon kan være nyoppstått hos en person, som den første i familien, eller den kan arves fra en eller begge foreldre. Molekylærgenetiske undersøkelser er undersøkelser av DNA, og kalles ofte gentesting eller DNA- testing. Vanligvis leter vi etter mutasjoner i kjente gener. Det forutsetter at de medisinske opplysningene og familieopplysningene gir mistanke om mutasjoner i ett eller få kjente gener. Vi kan bare få svar på det vi leter etter.

Dersom vi ikke finner noen mutasjon i et slikt kjent gen kan vi undersøke flere gener samtidig i et genpanel. Det tilbys flere ulike panel for ulike tilstander: ([www.genetikportal.no](http://www.genetikportal.no)). I «Genpanel for nevromuskulære sykdommer» undersøkes ca. 400 gener som er assosiert med nevromuskulær sykdom samtidig. Det kan også være aktuelt å gjøre en TRIO undersøkelse der man analyserer tusenvis av gener, alle genene, eller hele genomet, og trenger prøve fra mor og far (foreldreprøver) til sammenlikning. Tolkning av slike genpanel analyser er krevende og som hjelp i tolkningsarbeidet trenger man gode kliniske opplysninger, svar på supplerende undersøkelser samt nøyaktige opplysninger om affiserte familiemedlemmer med tanke på arvegang. Gode opplysninger gjør det lettere å skille sykdomsgivende varianter fra normalvarianter. Det er spesielt viktig å vite om foreldrene er affisert eller friske ved TRIO analyser.

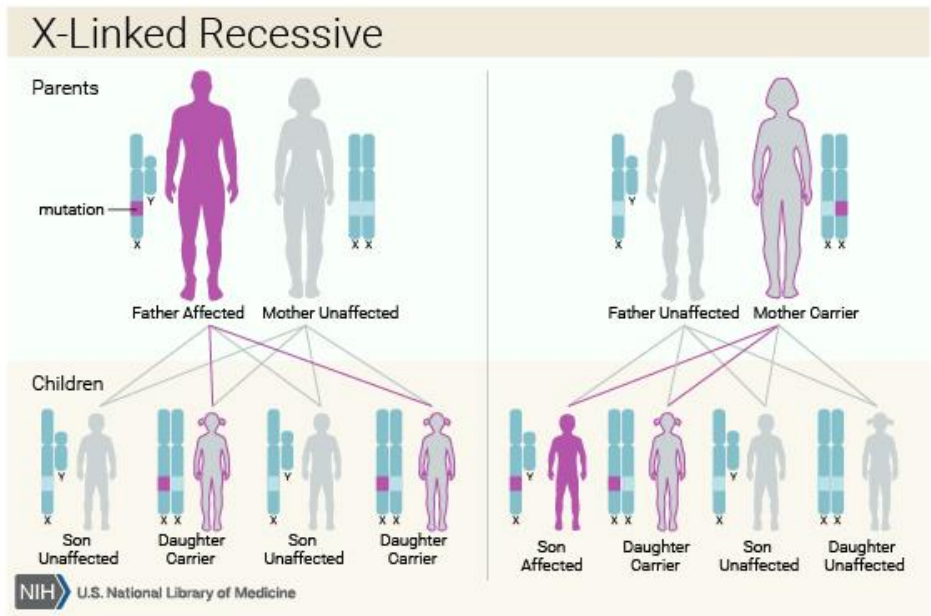
Muligheten for å kunne bekrefte en diagnose med genetiske undersøkelser (molekylærgenetisk) varierer betydelig fra diagnose til diagnose, og mange av de vanligste vil vanligvis ikke detekteres i genpanelene (Se tabell 1). Det betyr at kliniske opplysninger og klinisk skjønn er viktig for valg av analyser hos den enkelte pasient.

<b>Diagnose:</b>	<b>Påvisbar ved genpanel :</b>	<b>Påvisbar ved andre målrettede analyser:</b>
Fascio-Scapulo-Humeral muskeldystrofi	< 5% (FSHD2)	95% (analyseres i utlandet)
Kennedy sykdom	0	100%
Oculopharyngeal muskeldystrofi	<1%	>99%
Duchenne og Becker muskeldystrofi	20-35%	65-80%
Dystrofia myotonika type 1	0	100%
Dystrofia myotonika type 2	0	100%
Charcot-Marie-Tooth /HNPP	<50%	~ 50%
Spinal muskelatrofi type 1, 2 og 3	0	95-98%
Friedreichs ataksi	4%	96%
Mutasjoner i mitokondrie-DNA	0	?

Tall fra GeneReviews 26.11.19

## Arvegang

**Kjønnsbunden (X-bunden) arv** gjelder arveegenskaper (gener) som er lokalisert på X-kromosomet. Gutter har bare ett X-kromosom (arvet fra mor) og vil som regel få sykdommen i mest uttalt grad. Jenter vil ofte bli friske arvebærere eller de kan ha lette symptomer på sykdommen. Unntaksvis kan jenter få sykdommen i like uttalt grad som gutter. Karakteristisk for X-bundet arvegang er at menn med sykdommen ikke kan overføre den til sine sønner (far gir sitt Y-kromosom til sønner).

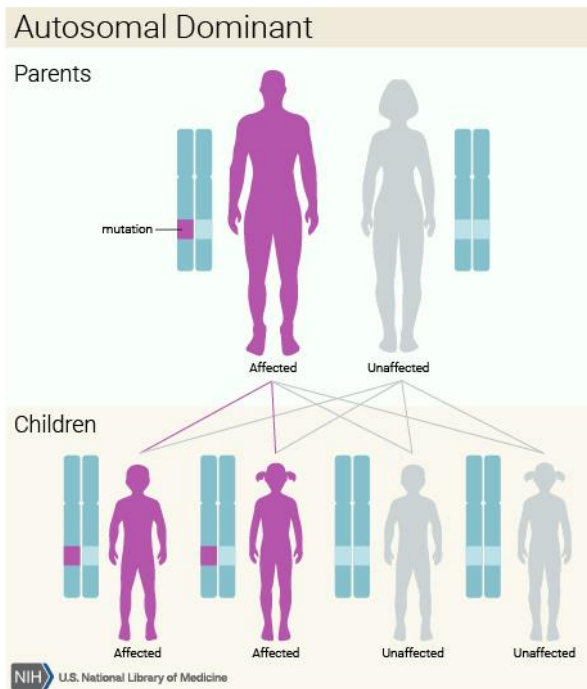


Eksempel: Duchenne og Becker muskeldystrofi, X-bundet Emery Dreyfus muskeldystrofi, Kennedy sykdom og X-bundet Charcot Marie-Tooth sykdom.

Autosomal arvegang gjelder arveegenskaper (gener) som er lokalisert på ett av de 22 autosomene. Vi har to kopier av alle arveegenskaper, én fra mor og én fra far.

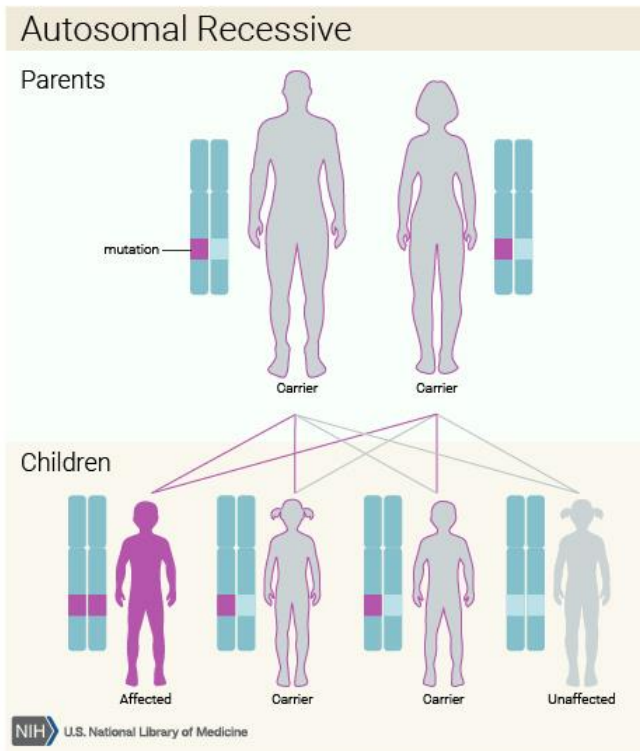
Ved **autosomal dominant arvegang** er den ene kopien forandret (mutert) slik at vi bare har én normalt fungerende kopi. Den endrede kopien dominerer over den normale og forårsaker tilstanden. Autosomal dominerende tilstander arves ofte fra en av foreldrene som har samme tilstand. Arveegenskapene er vanligvis til stede i hvert slektsledd, og rammer i lik grad menn og kvinner. Sjeldnere kan arveforandringen være nyoppstått (de Novo) hos et barn som har friske foreldre.

Eksempler: Dystrofia myotonika og flere undertyper av Charcot-Marie-Tooth sykdom. Noen sykdommer (blant annet dystrofia myotonica) har en tendens til å bli verre jo flere slektsledd mutasjonen har passert. Dette fenomenet kalles antesipasjon og er forårsaket av ustabile mutasjoner.



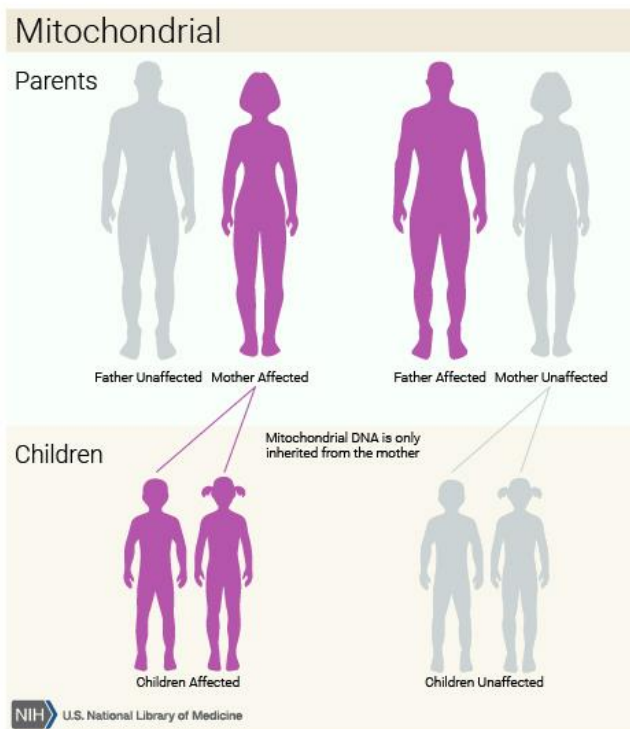
Ved **autosomal recessiv arv** (kalles også vikende eller skjult arv) er begge kopiene av genet forandret (mutert) slik at vi ikke har noen normalt fungerende kopier. Autosomal recessive tilstander arves vanligvis fra friske foreldre som begge er arvebærere for tilstanden. Det vil si at de har én normal kopi og én kopi med en arveforandring som er recessiv (viker) for den normale kopien. Autosomalt recessive sykdommer oppstår ofte i en familie uten at det foreligger opplysninger om tilsvarende sykdom hos andre familiemedlemmer. Sannsynligheten for at begge foreldrene skal være bærere av mutasjon i samme arveanlegg, øker noe dersom foreldrene er i slekt.

Eksempler: spinal muskeltrofi, de fleste Limb-Girdle muskeldystrofier, kongenitt myopati og Friedreichs ataksi.



**Mitokondriene** er cellenes "kraftstasjoner". Cellene inneholder mange mitokondrier, og disse inneholder eget DNA (mtDNA). mtDNA koder for noen bestanddeler i mitokondriene, men de fleste kodes fra kjerne-DNA. Etter hvert kjenner vi stadig flere sykdommer som gir nedsatt mitokondriefunksjon på grunn av mutasjoner i kjerne-DNA. Friedreichs ataksi er et eksempel på dette.

**Mitokondriell arv:** En eggcelle inneholder store mengder mitokondrier, mens sædcellens mitokondrier vanligvis ikke blir med ved befruktningen. Det betyr at arvelige mutasjoner i mtDNA bare kan arves fra mor. Sykdommer som skyldes mutasjoner i mtDNA er ofte preget av en meget stor variasjon også innad i den enkeltes søskenflokk og familie. Sykdommene kan gi mange symptomer fra mange ulike organer; hjerne og nervesystem, hørsels- og synsproblemer, muskelsymptomer, nyresykdom, diabetes og hjertesykdom (hjertesvikt og rytmeforstyrrelser).



## De vanligste muskelsykdommene

Her er en gjennomgang av de forskjellige grupperingene av sykdom som kan ramme musklene våre. Tradisjonelt har muskelbiopsi vært viktig i den diagnostiske utredningen. Fremdeles er det ofte nyttig å sammenligne strukturelle endringer i muskelprøver med resultat av forskjellige tester av blodprøver.

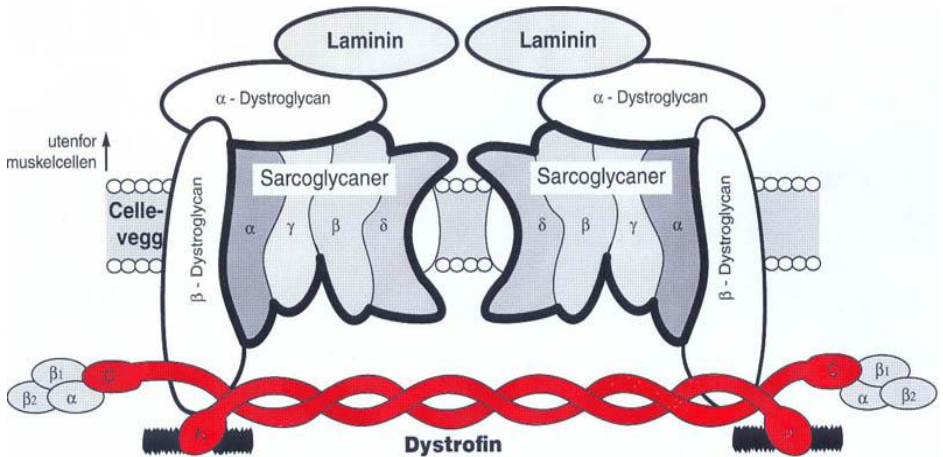
### Muskeldystrofier

*Overlege Sigurd Lindal, klinisk patologi*

Muskeldystrofier er fellesbetegnelse for arvelig og genetisk bestemt sykdom som angriper skjelettmuskelfibrene. Disse sykdommene kjennetegnes ved at det skjer en tiltagende ødeleggelse av muskelcellene. Forandringene kommer altså av feil i selve muskelcellenes struktur og oppbygging. Det finnes flere typer muskeldystrofier. Den mest kjente gruppen er Duchennes og Beckers muskeldystrofi. Tidligere var muskeldystrofiene klassifisert etter symptomer, kliniske funn og alvorlighetsgrad. Det har skjedd ei rivende utvikling innenfor genetisk utredning og verifisering av muskelsykdommer, i særdeleshet muskeldystrofiene. Derfor klassifiseres ofte muskeldystrofiene etter arvemønster, hvilke kromosom og gen som er affisert. Hos noen pasienter med muskeldystrofi klarer man ikke å identifisere den genetiske mutasjonen som forårsaker sykdommen, selv om det identifiseres i dag stadig nye genetiske mutasjoner som forårsaker muskeldystrofier.



Dystrofin er et av kroppens største proteiner som ligger kveilet på innsiden av muskelcellemembranen. Proteinet er direkte koplet til muskelfilamentene. En defekt i dette proteinet gir Duchenne og Beckers muskeldystrofi. Alvorlighetsgraden henger sammen med i hvor stor grad proteinfeilen gjør seg gjeldende i muskelmassen.



*Figuren viser utsnitt av muskelcellemembran med dystrofin og dystrofinrelaterte proteiner (modifisert etter Novocastra Lab. Ltd Product Catalogue 1997)*

Limb Girdle (LGMD) er en felles betegnelse på ulike genetiske defekter som rammer produksjonen av byggesteiner i muskelcellemembranen, kalt sarcoglycaner.

Congenital Muscle Dystrophy (CMD) er også relatert til et lignende protein kalt Laminin (eller Merosin).

De vanligste typene muskeldystrofier er:

<b>Muskeldystrofier</b>		
<i>Arvegang</i>	<i>Navn</i>	<i>Forkortelse</i>
X-kromosombundet ressesiv muskeldystrofi	Duchenne muskeldystrofi	DMD
	Becker muskeldystrofi	BMD
	Emery-Dreifuss muskeldystrofi	EDDM
Autosomal ressesiv muskeldystrofi	Limb-Girdle muskeldystrofi	LGMD
	Kongenitt muskeldystrofi	CMD
Autosomal dominant muskeldystrofi	Facioscapulohumeral muskeldystrofi	FSHD
	Oculopharyngial muskeldystrofi	OPMD
	Distal muskeldystrofi (Welanders type)	
<b>Muskeldystrofier med myotoni</b>		
<i>Arvegang</i>	<i>Navn</i>	<i>Forkortelse</i>
Autosomal dominant	Dystrofia myotonika	DM
Autosomal dominant / Ant.ressesiv	Myotonia congenita	MC
	Periodisk paralyse	

## Kongenitte myopatii

Denne gruppen muskelsykdommer angriper muskelcellene, men til forskjell fra muskeldystrofiene har ikke kongenitte myopatii tiltagende sykdomsgrad. Som hovedregel er de sporadiske, selv om familiære og arvelige varianter kan forekomme. Vanligvis sees normale CK-enzymverdier i blodprøver. Det er tegn på at muskelvevet ikke er dramatisk skadet av sykdommen. Muskelsvakheten pleier å være diffus i alle muskler. Muskellengden er vanligvis normal eller lett redusert. De forskjellige kongenitte myopatiene har fått navn etter karakteristiske strukturelle forandringer ved lys- og elektronmikroskopisk vurdering av muskelprøver. De vanligste typene under denne gruppen er:

### ***Kongenitte myopatii***

Central core disease

---

Nemaline-legeme myopati

---

Myotubulær myopati

---

Sentronuclær myopati

---

Multicore disease  
(disproporsjon av fibertyper)

---

Fingerprint Body Myopathy

---

Sacrotubulær myopati

---

## Metabolske muskelsykdommer

Metabolske muskelsykdommer kjennetegnes ved at noe er galt med muskelcellenes stoffskifte, og det fører til at muskelcellene ikke fungerer så godt som de skal. Hvor mye muskelfunksjonen er affisert kan variere fra tilfelle til tilfelle. Sykdommen kan i noen tilfelle diagnostiseres med muskelbiopsi fordi det blir unormal opphopning av ulike stoffer i muskelcellene. Det kan sees ved spesialfarginger i lys- og elektronmikroskopiske undersøkelser. De fire mest vanlige hovedgruppene av metabolske muskelsykdommer er:

---

### ***Metabolske muskelsykdommer***

---

Myopati grunnet defekt i karbohydratstoffskiftet (glycogenose).

---

Muskelsykdom grunnet defekt i fettstoffskiftet.

---

Muskelsykdommer som gir celledød (nekrose) i muskelvevet (rhabdomyolyse).

---

Mitokondriemyopati (sykdommen arves fra mor til barn, maternelt arvemønster, årsaken er genetisk defekt i mitokondrienes DNA)

---

## Sykdommer som skyldes defekt i forbindelsen mellom nerve og muskel

Dette er en fellesbetegnelse på sykdommer som gir økt tretthet etter repeterende og pågående muskelaktivitet, som normaliseres etter hvile. Noen kan skyldes genfeil og er arvelige, men ikke alle. Denne gruppen klassifiseres også etter årsaksforhold (etiologi).

De vanligste sykdommene i denne gruppen er:

---

### ***Sykdommer som skyldes defekt i den nevromuskulære forbindelsen***

---

Autoimmun Myastenia Gravis (MG) og Lambert Eaton myastent syndrom.

---

Kongenitt, familiær infantil myasteni, slow channel syndrom.

---

Toksisk myasteni (ulike typer forgiftning kan indusere myasteni).

---

## Inflammatoriske myopatii (betennelsesykdom i muskulatur)

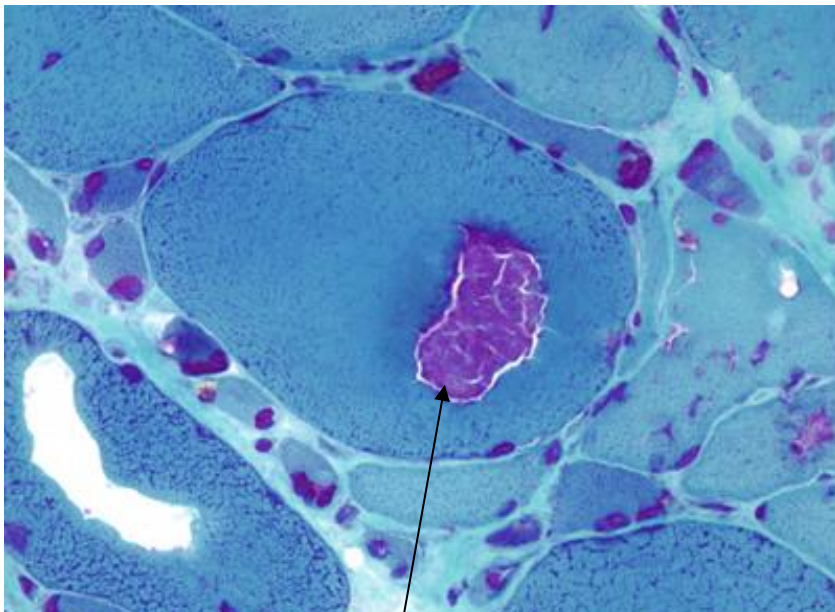
Denne sjeldne, men store gruppen muskelsykdommer karakteriseres ved at muskelcellene og muskelvevet svekkes grunnet invasjon av betennelsesceller i muskelvevet. Denne typen muskelsykdom kjenner man ikke årsaken til. Den har ingenting med infeksjonssykdom å gjøre. Alt tyder på at årsaken er autoimmun, det vil si at kroppens egne celler angriper muskelvevet. Det er hovedsakelig tre store undergrupper av denne typen:

### ***Inflammatoriske myopatii***

Polymyositt.

Dermatomyositt

Inklusjonslegememyositt



*Inklusjonslegeme myositt. Bilde av inklusjonslegeme i en celle. Kilde:neuropathology-web.org*

## Nevrogene muskelsykdommer

Dette er en stor gruppe sykdommer som skyldes defekter enten i ryggmargen (motoneuroner) og/eller i perifere nerver. Ved disse sykdommene finner vi karakteristiske strukturer ved lysmikroskopi av muskelbiopsi. Det kan være i form av at enkelte grupper muskelfibre svekkes og får liten diameter (gruppert atrofi), mens omkringliggende muskelfibre kompenserer ved å øke i volum (hypertrofi). Vi ser også nydanning av muskelfibrer. Innenfor denne gruppen sykdommer kan også diagnosen avklares nærmere ved genteknologisk undersøkelse av blod eller muskelvev.

---

### ***Nevrogene muskelsykdommer***

---

Spinal muskelatrofi (SMA)

---

Hurtig progredierende nevrogen myopati.

---

Langsom progredierende (kronisk) nevrogen myopati.

---

Amyotrofisk lateralsklerose (ALS) (motoneuronsykdom).

---

Charcot-Marie-Tooth (CMT)

---

Friedreichs ataxi

---

## Arvelige nevropatier

*Professor dr. med., overlege Svein Ivar Mellgren, Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling (UNN)*

De fleste arvelige nevropatier skyldes distinkte skader (mutasjoner) i genene til tre forskjellige komponenter av myelin (fettskjeden som omgir de perifere nervene). Den mest vanlige formen er Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT), som imidlertid kan inndeles i flere undergrupper. CMT og relaterte perifere nevropatier er en heterogen (blandet) gruppe av arvelige sykdommer i det perifere nervesystem med en estimert frekvens (prevalens) på ca. 1 per 2500 individer eller 40 per 100 000.

<b>Arvelige nevropatier</b>		
Navn	Forkortelse	Undergruppe
Charcot-Marie-Tooths sykdom type 1	CMT1	1a
		1b
Charcot-Marie-Tooths sykdom type 2	CMT2	
X-bundet Charcot-Marie-Tooths sykdom		
Dejerine-Sottas sykdom		
Charcot-Marie-Tooths sykdom type 4	CMT4	
Refsums sykdom		
Hereditær sensorisk og autonom nevropati (type 1-5)	HSAN	HSAN1
		HSAN2
		HSAN3
		HSAN4
		HSAN5
Arvelig plexus brachialis nevropati		
Hereditær nevropati med tendens til trykkbetingede lammelser		

## Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT)

Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT) er den vanligste formen for arvelig nevropati. CMT inndeles i flere undergrupper.

Det finnes to hovedtyper av CMT, type 1 og 2. Begge har oftest dominant arvegang, dvs. at sykdommen kan nedarves uavhengig av kjønn fra generasjon til generasjon. Autosomt dominant og recessiv arvegang er vanlige begreper i omtale av CMT og det redegjøres kort for dette i det nedenstående:

Vi har 23 kromosomer, hvorav 22 er autosomer og ett kjønnskromosom (X eller Y). I alle celler utenom kjønnscellene (sædcellene og eggcellen) har vi to kopier av hvert av disse kromosomene. De to kopiene av samme kromosom anses å være *homologe*, men er likevel ikke helt like. Et gen for en bestemt egenskap har en fast plass (locus) på et kromosom. Det kan imidlertid være ulike varianter (alleler eller genutgaver) på et gitt locus på to homologe kromosomer. Dette medfører små ulikheter fra individ til individ, selv om hoveddelene er like.

Et *autosomt dominant* gen sitter på et autosom og blir uttrykt i det vi kaller en heterozygot tilstand. Genet behøver da bare å være til stede på det ene av to homologe kromosomer for å bli uttrykt. Dette er i motsetning til *autosomt recessive* gener, som må være til stede på begge homologe kromosomer for å bli uttrykt. Det betyr at et autosomt dominant gen kun trenger å arves fra én av foreldrene for at egenskapen (sykdommen) det koder for skal uttrykkes, mens recessive gener må arves fra begge foreldrene for å gi sykdom.

Selv om cellene kopierer DNA-molekylene med stor nøyaktighet, skjer det noen ganger feil, slik at rekkefølgen av baser i genet bli forandret, og det oppstår *mutasjoner*. Mange av CMT-formene skyldes mutasjoner. Se for øvrig mer om arv i linken nevnt nedenfor, under avsnittet om Svangerskap

### **CMT1**

Type 1 inndeles igjen i type 1A til F. Alle undergruppene gir forstyrrelser i isolasjonen rundt de perifere nervetrådene (demyelinisering) som igjen medfører at signalene transporteres langsommere langs nervetrådene. Nerveledningshastigheten er sterkt redusert med verdier som i armene minst representerer 25 % reduksjon og i bena enda mer. Ved type 1a, som er den



vanligste, finner man en duplikasjon ("fordobling") av PMP22 regionen inkludert PMP22 genet, en slik duplikasjon er rapportert hos 70 % av CMT1 pasientene. Andre pasienter med klinisk bilde som CMT1 har en mutasjon i selve PMP22 genet (2 %), mutasjoner i MPZ genet, LITAF, EGR2 eller NEFL (1, 2, 3). Flere laboratorier kan analysere disse genene (4, 5) og med neste generasjons sekvensering kan enda flere mutasjoner kartlegges (6). Ved klinisk typisk CMT 1 vil man da finne årsaken hos en stor andel av de som testes.

Ved CMT1 begynner symptomene som regel før 20 års alder. Det dreier seg om muskelsvinn og lammelser i bena, spesielt leggene, og det typiske bilde preges av "storkelegger". Varierende grad av forstyrrelser i hudfølelse og vibrasjonssans forekommer hos de fleste. Sykdommen kan spre seg langsomt slik at den også påvirker underarmer og hender, med muskelsvinn og svakhet. Hendene kan etter hvert få preg av såkalt "klohånd".

Gangvansker blir etter hvert dominerende, og skyldes en kombinasjon av lammelser og koordinasjonsforstyrrelser på grunn av at også sensoriske nerver ("føleener" fra hud, ledd osv.) rammes. Drop-fot og ustabilitet i ankene er også typisk. Et annet svært vanlig trekk er hulfotdannelse ("pes cavus") og "hammertær" hos disse pasientene. Belastningssmerter kan hos noen være utpreget, men ellers er spontane smerter sjeldne. Dog kan nevrogene smerter forekomme og tynne smerteførende fibre i hudens epidermis (det overfladiske celledag) kan være redusert (såkalt tynnfibernevropati) (7).

I mikroskop kjennetegnes sykdommen av uttalt demyelinisering (svinn av myelin) og hypertrofi ("fortykkelse") av nervene, som i 1/3 av tilfellene lar seg påvise klinisk (ved at man kan kjenne at nervene er fortykket). Mikroskopisk sees segmental demyelinisering med såkalte løkformasjoner ("onion bulb formations") som skyldes at man har gjentatte prosesser med ødeleggelse av myelin og nydannelse av myelin med deling av Schwannske celler (som egentlig utgjør myelinet).

## **CMT2**

Dette er den aksonale eller nevronale formen hvor selve nervecelleutløperen, aksonet er rammet av sykdomsprosessen. Den preges først og fremst av aksonal degenerasjon og lite demyelinisering med bare lett reduserte eller

normale ledningshastigheter i de perifere nervene. Såkalte MFN2 (mitofusin)-mutasjoner er hyppigst. Sjeldnere er MPZ- og en rekke andre typer mutasjoner. Per i dag vil man ved klinisk typisk CMT2 bare finne den molekylærgenetiske årsaken hos noen av pasientene.

Det er beskrevet enkelte CMT-kasus med tilleggfenomener som synsnerveskade, nystagmus (ufrivillige, rykkvise øyebvegeleser), hormonforstyrrelser, epilepsi, ryggmargsbrokk og skjelving i hendene (benign aksjonstremor). Disse er ellers klinisk nokså lik type 1, men nervene blir ikke i samme grad fortykket. De begynner ofte senere enn type 1 og hulfottendensen er mindre vanlig.

For CMT1 og 2 har det hittil ikke vært noen helbredende behandling. C-vitamin kan påvirke PMP-22 genet og føre til redusert nivå av PMP-22, men C-vitamin-behandling syntes dessverre ikke å ha noen effekt (8). I en nylig publisert fase 2 studie av en kombinasjon av baklofen, naltrexon og sorbitol på pasienter med mild til moderat CMT type 1A syntes der å være en stabilisering og til dels bedring av funksjon (9) og en ny fase 3 studie er planlagt å starte i 2015. Bakgrunnen er at medikamentkombinasjonen i forutgående eksperimenter er vist å redusere ekspresjon av PMP-22.

Det kan i en del tilfeller være aktuelt å stabilisere ankelledd, i enkelte tilfeller operativt, i andre tilfeller med ortopediske hjelpemidler for spesielt å kompensere for drop-fot tendensen. Se for øvrig nedenfor om behandling for øvrig. De færreste får behov for rullestol. Disse to variantene av CMT er altså sykdommer som man "dør med og ikke av".

### **X-bundet CMT**

Denne regnes oftest som en egen variant av CMT. Genet er lokalisert til kromosom Xq13 og kjennetegnes av defekt i det såkalte "gap junction" proteinet "connexin-32" (gap-junction protein  $\beta$ -1). "Connexiner" er viktige proteiner som utgjør byggelementer i ionekanalssystemet i myelinet. Disse er nødvendige for normal transport av ioner og små molekyler mellom celler.

### **Andre CMT-varianter**

Det vises til tabell med systematisk inndeling, men som imidlertid ikke er helt fullstendig. Klassifikasjon av undertyper baseres på både arvegang og graden av forsinket ledning i de motoriske nervene (som uttrykker skade av myelin

(demyelinisering)). Den demyeliniserende varianten av CMT, CMT1, og den aksonale varianten CMT2 er autosomt dominante, mens CTMX er en X-bundet sykdom. Varianter av autosomt recessiv CMT har fått betegnelsen CMT4 hvis det har vært demyelinisering og CMT2B eller AR CMT2 ved aksonal form. Dette har vært forvirrende og autosomal recessive demyeliniserende CMT bør derfor betegnes AR CMT1 i stedet for CMT4. Svært mange av de med AR CMT1 og AR CMT2 begynner tidlig i livet og flere har en uttalt alvorlighetsgrad.

### Hereditær sensorisk og autonom nevropati (HSAN)

Disse formene er sjeldne og preges først og fremst av redusert smerte- og temperatursans.

**HSAN1** Sykdommen, også kalt Denny-Browns type arves autosomt dominant og manifesterer seg ofte mellom 10. og 20. leveår. Preges av sensorisk svikt, spesielt av smerte- og temperatursans, hulfot og sårddannelser i føttene. Redusert eller opphevet svettefunksjon i samme område som sensorisk tap forekommer. Det er markert reduksjon av tynne umyeliniserte fibrer med relativt bevaring av de tykke myeliniserte fibre. Patologisk anatomisk kan det sees sekundær degenerasjon av bakstrengene. Mutasjonene er i det såkalte SPTLC1 genet på kromosom 9 (9q22.2).

**HSAN2** Denne arves autosomt recessivt. Ligner type 1, men alle sanseskaliteter er nokså likt affisert. Tungen og leppene kan være rammet. Smertefrie ulcerasjoner og frakturer er relativt vanlige. Mutasjoner i HSN2 genet på kromosom 12 (12p13.3)

**HSAN3** Familiær dysautonomi (Riley-Days sykdom) arves autosomt recessivt, affiserer først og fremst jødiske barn, symptomstart kort tid etter fødselen og kjennetegnes av hyporefleksi, redusert eller tap av smerte- og temperatursans og tegn på autonom svikt (for eksempel med unormal svettefunksjon og redusert blodtrykkskontroll). Mutasjoner i IKBKAP genet (kromosom 9 (9q31)).

**HSAN4** Medfødt sensorisk nevropati, arves autosomt recessivt. Kjennetegnes av medfødt anhidrose (manglende svetting), utfall i smerte- og temperatursans, psykisk utviklingshemning og episodisk feber. Mutasjoner i NTRK1 genet (kromosom 1 (1q21-q22)), som forstyrrer normal effekt på nervecellene av NGF (nervevekstfaktor).



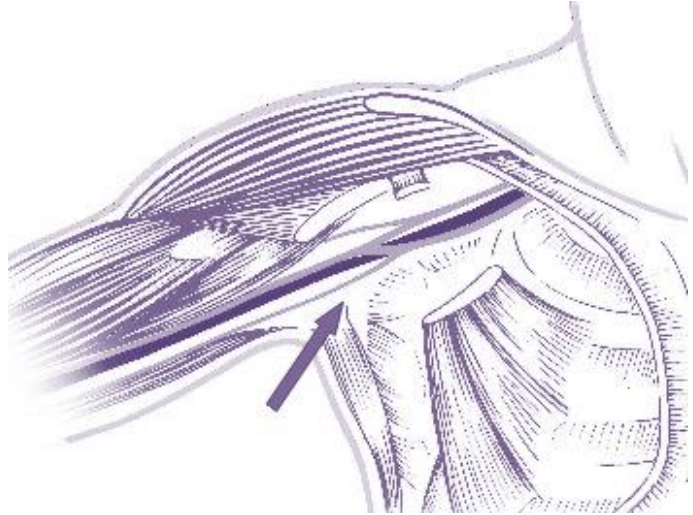
**HSAN5** Denne anses som svært sjelden og preges av ufølsomhet for smerte og temperatur, mens det er intakte senereflekser, muskelkraft og proprioseptiv sans ("ledd- og muskelsans"). En stor Nordsvensk familie hadde typisk reduksjon av dyp smertesans med ufølsomhet for brudd og leddskader. Det er også normal svettefunksjon og ikke psykisk utviklingshemning. Mutasjon er påvist i NGFbeta genet (genet for nerve growth factor beta) på kromosom 1 (1p13.2-p11.2).

Arvelige nevropati forekommer også sammen med Friedreichs ataksi og andre heredoataksier (arvelige ataksier) og det kan være en glidende overgang mellom disse tilstandene.

## Andre arvelige nevropatier

### Arvelig plexus brachialis nevropati

Denne tilstanden som affiserer plexus brachialis (nervefletningen til armen) begynner vanligvis i alderen mellom 10 og 30 år. Den antas å arves autosomt dominant. Det opptrer eventuelt gjentatte episoder med smerter i skulder og arm etterfulgt av svakhet, men med bedring mellom attackene. Muskelsvakhet dominerer over sensoriske symptomer.



### Hereditær nevropati med tendens til trykkbetingede lammelser

Kjennetegnes av abnorm følsomhet for trykk mot perifere nerver. Den er autosomal dominant arvelig (delesjon eller punktmutasjon i kromosom 17p11.2-12) med genet for perifert myelin protein (PMP-22) og presenterer seg vanligvis i 2. eller 3. tiår av livet. Der er smertefrie, forbigående lammelser og ved elektrofysiologisk undersøkelse av nerveledningshastighet finnes ofte tegn på nevropati, med såkalt ledningsblokk. Det finnes også andre, sjeldne nevropatier forårsaket av ulike arvelige stoffskiftesykdommer som vi ikke går inn på her.

## Generell diagnostikk ved NNMK

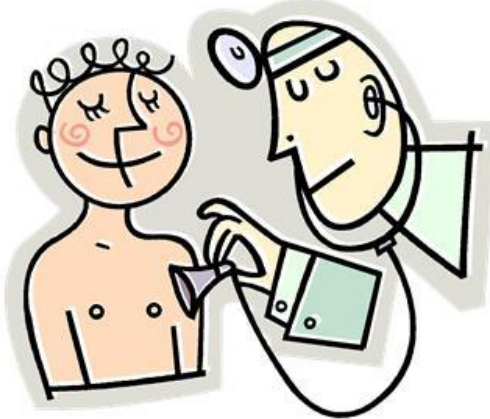
### Klinisk undersøkelse hos nevrolog

Klinisk utredning og nevrologisk undersøkelse er en meget viktig del av både målrettet utredning og oppfølging hos pasienter med muskelsykdom. Legen tar som regel først opp sykehistorien din som omhandler:

- Alder ved symptomdebut?
- Hvilke symptomer du har?
- Sykdommens utvikling?
- Hvor uttalte er symptomene?

Dessuten kartlegges dine sosiale forhold og noen praktiske forhold rundt sykdommen, dette kan for eksempel være:

- Yrkesaktivitet og arbeidsforhold
- Er du uførepensjonert
- Bosituasjon
- Hjelpemidler og bilkjøring



Legen vil også kartlegge din familiehistorie og spørre om du har andre slektninger med samme sykdom eller lignende symptomer?

Også informasjon om andre kjente sykdommer hos deg og hvilke medikamenter du bruker vil bli tatt opp.

Ved en neurologisk undersøkelse vil legen kartlegge om du har nedsatt kraft og muskelsvinn, og hvilke muskler som er rammet. Legen vil også se etter andre funksjonsnedsettelser:

- Stivhet og redusert bevegelsesutslag i leddene (kontrakturer)
- Skjelettdeformiteter (skoliose)
- Ufrivillige bevegelser i muskler
- Svelgvansker
- Synsforstyrrelse
- Forandret tale
- Forandret følesans i armer, bein og ansiktet
- Gangfunksjon, koordinasjon og mobilitet
- Nedsatt funksjon av hjertet eller pustemusklene

Hele undersøkelse tar som regel 30-60 minutter og gjør ikke vondt. Hos pasienter med uavklart diagnose må legen kartlegge sykehistorie og neurologisk undersøkelse videre og gjøre en målrettet utredning med supplerende undersøkelser. Dette kan være MR av musklene, EMG, muskelbiopsi, blodprøver og genetisk utredning. Hos pasienter, som allerede har en diagnose bidrar undersøkelsene til målrettet oppfølging ved systematisk å kartlegge behov, og eventuelt ny tilkomne symptomer. Resultater fra undersøkelsene kan gi grunnlag for å rekvirere nye hjelpemidler, eller henvise deg til sosionom, fysioterapi, rehabilitering eller oppfølging hos annen spesialist, f. eks hjertelege, lungelege eller ortoped. Det kan også være aktuelt å starte med nye medikamenter. Undersøkelsene gir også mulighet til å sammenligne resultater med tidligere undersøkelser for å se om f. eks funksjonsnedsettelsene har økt.

## Utredning og Nevromuskulær bevegelsesterapi

Et utredningsopphold går vanligvis over 2 dager. Det innebærer tilsyn av NMK- nevrolog og vurdering av en NMK-fysioterapeut.

Nevromuskulær bevegelsesterapi er individuell tilpasset fysioterapi, der en fysioterapeut med spesialkompetanse på nevromuskulære sykdommer gir målrettet trening og veiledning. Behandlingen har spesielt fokus på funksjon og optimalisering av bevegelsesmønstre. For å skape mest mulig effektiv bevegelse ses mekanikk, muskelressurser og nevromuskulær aktivering av bevegelsesmønstre i sammenheng. Tilbudet om nevromuskulær bevegelsesterapi varer i 2 uker.

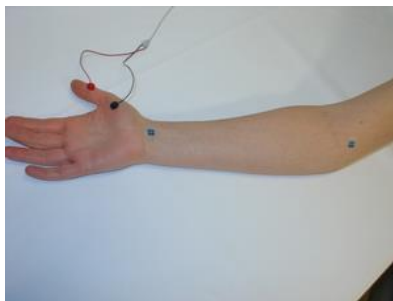




## Nevrofysiologisk utredning

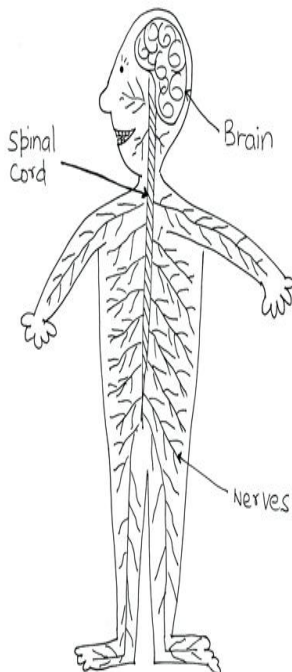
Ledende teknikker Kerstin Eriksson, Klinisk nevrofysiologisk laboratorium (UNN)

Klinisk nevrofysiologi er en medisinsk spesialitet, som omfatter undersøkelser for å kartlegge sykdommer i nervesystemet, muskulatur og i nevromuskulære endeplater. Nevrofysiologiske undersøkelser er for det meste basert på målinger av elektrisk aktivitet i nevroner og muskelceller. Klinisk nevrofysiologisk (KNF) laboratorium utfører ulike typer tester av funksjoner i hjerne, ryggmarg, nerver og muskler.



EMG og neurografi brukes ved spørsmål om sykdom i de perifere motoriske og sensoriske nervene for å kartlegge nerveskader og utrede muskelsykdom.

For personer som utredes for nevromuskulær sykdom er det elektromyografi (EMG) og neurografi som ofte er de mest aktuelle undersøkelsene. Disse to kompletterende undersøkelsene brukes ved spørsmål om sykdom i de perifere motoriske og sensoriske nervene for å kartlegge nerveskader, og ved utredning av muskelsykdommer.



**EMG** eller elektromyografi er undersøkelse av musklens funksjon. Det gjøres ved at tynne nåleelektroder stikkes inn i muskelen.

**Neurografi** er måling av ledningshastighet i perifere nerver (armer og bein) ved hjelp av små strømstøt.

Ved Single Fiber EMG (SFEMG) bruker man en spesiell nåleelektrode. Undersøkelsen brukes ved mistanke om sykdomstilstander som medfører forstyrret impulsoverføring fra nerve til muskelfiber (som f.eks. myasthenia gravis).

## Medisinsk genetikk

Overlege Christoffer Jonsrud og LIS Hilde Yttervik, Medisinsk genetisk avdeling (UNN)

### Genetisk veiledning

Personer og familier hvor det er påvist, eller det er mistanke om, arvelig sykdom har tilbud om en rådgivende samtale med en genetisk veileder / genetiker for å hjelpe dem å forstå og tilpasse seg konsekvensene av å påvise genetisk bidrag til sykdom. I samtalen vil det informeres om sykdommens årsak og arvegang, og hvilke konsekvenser det kan ha for det enkelte familiemedlem og familien som helhet. Spørsmål om arvelighet av en tilstand i familien kan være svært kompliserte. Det kan dreie seg om muligheter for genetisk testing, risiko for familiemedlemmer og fosterdiagnostikk. Målet med veiledningen er å hjelpe familiemedlemmer til å treffe valg som er riktige for dem.



Genetisk utredning og veiledning foregår ved de medisinsk genetiske avdelinger som finnes ved Haukeland sykehus i Bergen, Oslo Universitetssykehus Rikshospitalet, St. Olavs Hospital i Trondheim, Sykehuset Telemark i Skien og Universitetssykehuset Nord-Norge i Tromsø.

## Patologi

### Muskelbiopsi

*Bioingeniør Merete Liset, bioingeniør Merethe A. Lorentzen og faglaborant Marit Albrigtsen, klinisk patologi (UNN)*

En muskelbiopsi er en vevsprøve fra en muskel der man gjør en mikroskopisk undersøkelse for å lete etter sykdom, og eventuelt hvilken muskelsykdom det kan være snakk om. Undersøkelsen gjennomføres som regel på Nevrologisk dagenhet ved UNN Tromsø.

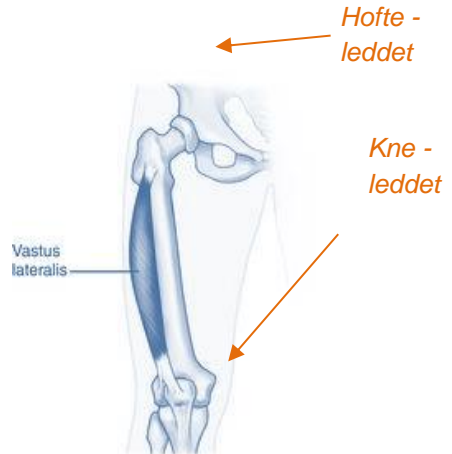
Hvilken muskel vevsprøven tas fra, avgjøres av spesialist utfra sykdomsbildet. Slike vevsprøver kan tas fra forskjellige muskler, mest vanlig er å ta prøven fra yttersidas lår (*vastus lateralis*), overarm eller skulderbue.

#### *Hva skjer før prøvetaking?*

Selve prøvetakingen tar omtrent 1 time. Sykepleier gir råd om hvordan du skal ligge. Vanligvis ligger du på en benk på rygg eller mage.

#### *Hvordan utføres selve prosedyren?*

Punksjonen gjøres med steril teknikk. Det brukes sterile hansker og huden barberes og desinfiseres ("vaskes") rundt biopsistedet. Det aktuelle området dekkes til. Huden bedøves lokalt, mens det ikke er mulig å bedøve selve muskelen (fordi dette kan føre til skader på muskelvevsbiten, slik at den ikke kan bedømmes under mikroskop seinere). Av den grunn er det mulig at du kjenner ubehag i selve muskelen mens muskelvevet tas ut under prosedyren. Man skjærer først opp huden og bindevevet under på ca. 5 cm lengde. Når man har kommet frem til muskelen skjæres det ut en liten vevsbit i størrelsesorden på ca. 1 cm. Eventuelle småblødninger i muskelen og under huden stoppes og tørkes opp før man lukker muskelfascien og huden med noen sting. Etterpå legges det en kompresjonsbandasje over området.



#### *Hvordan bør du forholde deg etter prøvetaking?*

Etter undersøkelsen skal du ikke belaste arm / bein der det er tatt biopsi fra i minst 6 timer. Du observeres hos oss med tanke på blødninger i operasjonsområde. Du bør unngå anstrengelser de første dagene. Når bedøvelsen forsvinner, kan der være smerter som kan vedvare i noen dager.

Du må gjerne ta vanlige smertestillende midler, f.eks. Pinex eller Ibumetin. Etter 10 dager kan stingene fjernes av fastlegen. Vi anbefaler at du er sykemeldt undersøkelsesdagen. Det kan ta flere uker før alle resultatene fra undersøkelsen foreligger. Prøvesvarene blir blant annet sendt til din fastlege. Du får eventuelt time til kontroll på Nevrologisk poliklinikk.

### Mulige komplikasjoner

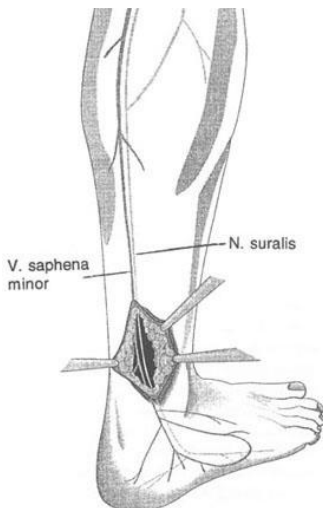
Komplikasjoner ved muskelbiopsi er sjeldne og er angitt med ca. 0,1% i litteraturen. Infeksjon og blødning ses iblant. Meget sjelden kan man utvikle blodpropp i venene i foten, hvis vevsprøven er tatt fra foten.

### Prøvetaking av nerve

*Bioingeniør Wenche L. S. Moxnes og bioingeniør Hilde I. Størdjord, klinisk patologi (UNN)*

I utredning av spesielle nevromuskulære sykdommer kan undersøkelse av nervebiopsi gi viktig, grunnleggende informasjon om diagnostikk, og dermed også valg av behandling.

Nervebiopsi er en undersøkelse som kommer langt ut i undersøkelsesprogrammet for perifere nervesykdommer. Nervebiopsi gjøres først etter omfattende utredning med nevrologisk undersøkelse, EMG/nevrografi og andre forsøk på å klarlegge årsaksfaktorer.



### Undersøkelser som utføres på nervebiopsi

For å få best mulig utnyttelse av prøvematerialet, og dermed best mulig diagnostisk treffsikkerhet, utføres tre forskjellige prepareringsmetoder for å kunne gjøre grundige analyser på tre nivå.

#### 1. Lysmikroskopisk undersøkelse

for å få et oversiktsbilde, og for vurdering av tetthet av de myeliniserte fibrene. Undersøkelsen er spesielt viktig for påvisning av nekrose (vevsdød), betennelse i kar, jernavleiring/pigment og økt mengde amyloidprotein.

Skisse av leggen med nervus suralis og incisjonsområde



## 2. Elektronmikroskopisk undersøkelse

for å få en oversikt av nervevevet med svært stor forstørrelse. Dette gjelder spesielt myelinskjedene, aksonene (selv den indre del av nervetrådene) og organellene. Dette er også en meget viktig undersøkelse for å påvise avleiringsprodukter i nervecellene.

## 3. Isolering av de enkelte nervefibre

for påvisning av primære sykdomsprosesser i nervevevet. Man samler systematisk 100 enkeltfibre og teller opp andelen som er normale og som er i ulike patologiske (abnorme) stadier.

Dette er tidkrevende undersøkelser som med det fullstendig beskrevne undersøkelsesprogrammet kun foregår ved NMK og det kan ta 3-5 uker før endelige beskrivelse sendes ut. I tillegg bevares materiale med henblikk på videre genteknologiske undersøkelser og immunhistokjemiske spesialfarginger. Førstnevnte er spesielt viktig ved arvelige sykdommer.

## Hudnervebiopsi

I mange tilfeller kan nervebiopsi erstattes av stansebiopsi fra hud med immunhistokjemisk påvisning av tynne hudnervefibre og måling av nervefibertetthet. Spesielt gjelder dette i tilfeller med utredning av pasienter med smertefulle nevropatier og med antatt påvirkning av tynne nervefibre. Denne metoden er i praksis uten komplikasjoner av noe slag, fordrer ikke suturering (syng) og etterlater ingen eller bare små arr.

## Laboratoriemedisin

*Overbioingeniør Harald Strand, laboratoriemedisin (UNN)*

Ved utredning av metabolske muskelsykdommer kan det være aktuelt å gjøre en arbeidsbelastning av underarmsmuskel. Du vil i så fall bli satt opp med en time ved Laboratoriemedisinsk avdeling.

Selve undersøkelsen går ut på at pasienten klemmer på ei metallklype koblet til en PC. Vi får framstilt muskelkrafta på dataskjermen. Vi tar blodprøver før, under og etter arbeidsbelastninga. Selve undersøkelsen tar 20-40 minutter, i tillegg skal pasienten hvile (sitte) 30 minutter før undersøkelsen. Det er viktig at armen er varm, derfor bør pasienten ha på seg en varm genser før undersøkelsen.

Vi har to ulike underarmstester; en for utredning av defekter i glykogenestoffskiftet, og en for utredning av mitokondriemyopati. Noen ganger kan det være aktuelt å gjøre begge undersøkelsene.





## Rehabilitering og behandling

### Rehabilitering/habilitering av voksne

#### *Definisjon av rehabilitering og habilitering*

Tjenestene er tverrfaglig organisert, det vil si at flere faggrupper samarbeider om å gi et mest mulig helhetlig tilbud. Brukerens situasjon og ønsker står sentralt. Rehabilitering kan sees som en prosess hvor målet er en ønsket endring i livssituasjonen. For personen som har fått en funksjonshemming og nærstående personer vil prosessen innebære sorg over tapte muligheter, bearbeiding og en best mulig livskvalitet i en ny situasjon.

Rehabiliteringsprosesser er definert som: *"Tidsavgrensede, planlagte prosesser med klare mål og virkemiddel, der flere aktører samarbeider om å gi nødvendig assistanse til brukeren sin egen innsats for å oppnå best mulig funksjons- og mestringsevne, selvstendighet og deltakelse sosialt og i samfunnet"*

Habilitering er definert som *"Målrettet arbeid for å bygge opp og støtte funksjoner, samspill og livskvalitet hos mennesker med tidlig ervervede eller medfødte funksjonshemninger."* (Stortingsmelding nr 21 1998 Ansvar og Meistring - mot ein heilskapleg rehabiliteringspolitikk)

Habilitering er vanskelig å skille fra rehabilitering, men brukes oftest i forhold til tiltak for personer med medfødte eller tidlig ervervede funksjonshemninger, og innebærer et sterkt innslag av tiltak i personens nærmiljø.

Brukerens medvirkning er viktig for en vellykket rehabilitering.

Rehabiliteringstjenesten må sørge for et godt samarbeid med de diagnostiske avdelinger (Nevrologisk avdeling, Medisinsk genetikk), med andre rehabiliteringstilbud, med primærhelsetjenesten og for eksempel skole, hjelpemiddelsentral, arbeidsmarkedsetaten.

#### *Tverrfaglighet*

Den tverrfaglige organiseringen og arbeidsformen er karakteristisk for rehabilitering. Det tverrfaglige teamet består av sykepleier, ergoterapeut, sosionom, logoped, psykolog, fysioterapeut og lege.

For de fleste med kroniske funksjonshemninger vil behovet for rehabilitering komme i perioder.

Det er ingen som bør rehabiliteres kontinuerlig!

Derimot vil flere ha behov for kontinuerlig vedlikehold av funksjon og forebygging av komplikasjoner. Her vil ofte fysioterapeuten stå sentralt i samarbeid med familie og andre. Det nevnes eksempelvis tøyninger, øvelser, ulike skinner, hjelpemidler.

### *Ny vurdering eller rehabilitering?*

Ved markerte endringer i funksjonsnivå vil det ofte være behov for en mer omfattende vurdering av situasjonen. Behovet for en fornyet vurdering vil også ofte oppstå i spesielle faser av livet, for eksempel når en ungdom ønsker å flytte hjemmefra. Er det behov for kompliserte tekniske hjelpemidler? Er det behov for boligtilpasning? Hva med yrkessituasjon og økonomi? Hvilke mål kan jeg sette meg, hvordan er framtidsutsiktene? Hvor mye skal jeg trene? Hva med bilen? En spesialisert rehabiliteringsinstitusjon vil kunne bidra med en vurdering og iverksette tiltak.

### *Tilbud i dag*

Flere rehabiliteringsinstitusjoner har erfaring og gir tilbud til pasienter med arvelige nevromuskulære sykdommer, blant annet Beitostølen Helseportsenter, Valnesfjord Helseportsenter, Vestre Viken, Kastvollen og Rehabiliteringssenteret Nord-Norges kurbad.

Frambu kompetansesenter arrangerer spesialkurs for muskelsyke. Kortvarige vurderingsopphold på 1 - 2 uker ved spesialisert rehabiliteringsavdeling kan også være et riktig tilbud ved funksjonstap eller andre ny oppståtte problemer.



## Om trening og aktivitet generelt

*Fysioterapeut Sissel Hotvedt, Barnehabiliteringen  
UNN*

Fysisk aktivitet er viktig for utvikling av muskler. Ubrukte muskler vil bli "mindre" ved redusert bruk og "forsvinne" dersom de ikke blir brukt. Dette vil skje hos så vel voksne som barn med muskelsykdom. Derfor trenger muskelsyke et treningsopplegg som sørger for at de forskjellige musklene blir brukt.



Trening/aktivitet bør baseres på:

- ✓ trene opp friske muskler
- ✓ trene opp svake muskelgrupper
- ✓ lære teknikker som fører til bedre funksjon
- ✓ føle glede ved bruk av kropp og muskler

### **NB! Unngå overbelastning.**

Dersom barnet føler smerte og stivhet i lengre perioder etter at treningen er avsluttet, bør treningen reduseres neste gang. Overtrening av svake muskelgrupper kan føre til økt nedbrytning av musklene.

Treningen bør være variert. Mangel på variasjon fører til at barn og ungdom blir lei av å trene. Treningen bør helst være intensiv nok til at hjerte og lunger blir styrket. Aktivitet er et av de beste midler til å fjerne slim fra lungene.

Forslag til aktiviteter som barn vanligvis liker:

- ✓ Bassengtrening.
- ✓ Aktiviteter i gymsal m/ulikt utstyr.
- ✓ Aktiviteter i gruppe hvis mulig.

Trening og aktivitet skal være gøy. Glede ved fysisk aktivitet fører til en mer positiv holdning til egen kropp.

## Svangerskap

### Nevromuskulære sykdommer og svangerskap

Kvinner med arvelige nevromuskulære sykdommer som planlegger å få barn, har ofte spørsmål vedrørende svangerskap og fødsel. Det er begrenset kunnskap om svangerskap hos muskelsyke kvinner, men noe litteratur finnes. Vi har satt sammen informasjon fra utvalgte kilder i denne artikkelen, både generelt og knyttet til enkelte diagnoser. Spesiell informasjon finner du under den enkelte diagnose.

Kvinner med nevromuskulær diagnose som ønsker seg barn stiller seg kanskje spørsmål om:

- ✓ Er det økt risiko for komplikasjoner rundt fødselen?
- ✓ Er fosteret utsatt for høyere risiko når mor har muskelsykdom sammenlignet med om hun ikke har det?
- ✓ Kan muskelsykdommen bli verre under eller etter graviditet og fødsel?
- ✓ Hvordan opplever muskelsyke mødre situasjonen hjemme med et lite barn?

### *Oppfølging av gravide kvinner med muskelsykdom*

Det er viktig å vurdere hvordan morens organsystemer kan oppfylle kravene som en graviditet stiller med hensyn til muskelkraft og respirasjonsevne. Nesten alle muskelsykdommer medfører svekkelse i viljestyrt muskulatur. Det kan øke på i graviditeten, og kan eksempelvis medføre ryggsmarter og dårligere gangfunksjon.

Oppfølgingen skal skje individuelt, alt etter hvordan sykdommen arter seg og hvilken spesifikk tilstand det dreier seg om. En diagnose alene er utilstrekkelig for å anbefale hvilken oppfølging den gravide bør ha. Derfor kan det være viktig å vurdere lungefunksjonen og hjertefunksjonen før en planlagt graviditet, særlig hvis muskler i område rundt mage, brystkasse og ryggstøyle er rammet av sykdommen. Kvinner som har hjertesykdom på grunn av muskelsykdommen kan få økende hjertesvikt under og etter graviditeten. Dette krever god oppfølging med undersøkelse hos legespesialist i hjertemedisin.

Hos flere kvinner er evnen til å presse barnet ut nedsatt på grunn av muskelsykdommen, slik at det kan være behov for keisersnitt eller andre hjelpemidler. En del muskelsykdommer kan også medføre svakhet i ikke-viljestyrte muskler. Det kan føre til at fødselen blir forlenget eller at morkaken ikke kommer ut etter fødselen, noe som kan gi blødninger. Hos kvinner som har hatt muskelsykdom siden barndommen, må jordmor og lege være oppmerksom på om det foreligger misforhold mellom barnets størrelse og størrelsen til moras bekken. Det kan være tilrådelig med keisersnitt.

Viktige spørsmål ved avgjørelsen om kvinnen kan føde spontant er:

- ✓ Hvor uttalt er muskelsvakheten?
- ✓ Har kvinnen skjev ryggstøyle (skoliose)?
- ✓ Foreligger det kontrakturer (innstivning av ledd og muskler)?
- ✓ Er barnet friskt?

Alle kvinner med muskelsykdom skal ha tilbud om fødsel i sykehus med fødeavdeling med mulighet for både keisersnitt og intensivbehandling av barn og mor. I 10-15 % av tilfellene benyttes det keisersnitt. Ved bruk av smertestillende og muskelavslappende midler er det viktig å ta hensyn til muskelsykdommen.

Det er viktig at oppfølging av gravide kvinner med muskelsykdom medfører tverrfaglig samarbeid mellom helsepersonell over spesialitetsgrensene, slik at man er forberedt på eventuelle komplikasjoner.

### *Fysiske konsekvenser under svangerskapet*

Økt kroppsvekt i graviditeten kan føre til dårligere muskelkraft og redusert mulighet til fysisk aktivitet hos kvinner med muskelsykdom. Oftest er dette et forbigående problem, og muskelkraften blir bra igjen i løpet av noen uker etter fødselen. Dette gjelder også hos kvinner som har hatt alvorlig redusert muskelkraft før graviditeten. Varig forverring av muskelkraften på grunn av graviditeten er sjelden, men kan opptre hyppigere hos dem med rask fremadskridende sykdom. Uansett anbefales alle





kvinner med arvelig nevromuskulær sykdom som har et ønske om å få barn å drøfte situasjonen med gynekolog og nevrolog i god tid før graviditeten. Det anbefales også samtale med genetisk veileder.

### *Narkose*

I god tid før fødsel/keisersnitt bør det diskuteres med oppfølgende gynekolog og eventuelt anestesilege om hvilken bedøvelse som kan anbefales. En del kvinner med muskelsykdom har økt risiko for narkoserelaterte komplikasjoner, og valg av type narkose må ta hensyn til dette. Det gjelder særlig for muskelavslappende medikamenter. Skoliose (skjev rygg) kan gjøre det vanskelig å sette epiduralanestesi i enkelte tilfeller. Det bør også drøftes med jordmor og lege om det skal brukes sugekopp eller tang under fødselen.

### *Familie og sosialt nettverk*

Tida etter graviditet og fødsel bør planlegges godt i familier der mor har muskelsykdom. Det kan selvfølgelig være vanskelig å planlegge alt i forveien, men det er viktig at hele familien er klar over at mor og barn kan ha behov for mer hjelp, støtte og tilrettelegging. Ved behov for personlig assistanse og annen bistand fra hjelpeapparatet kan man ta kontakt med hjelpeapparatet i kommunen.

### *Spesielle aspekter ved graviditet og fødsel hos mødre med forskjellige nevromuskulære diagnoser:*

#### *Charcot-Marie-Tooth-sykdom (CMT)*

Det oppleves forskjellig om graviditeten fører til økende CMT-relaterte symptomer. Kvinner med CMT-symptomer fra barnealder eller ungdom, og kvinner som har vært gravide flere ganger, har litt økt risiko for en forverring under graviditeten. Kvinner med CMT har vanligvis ikke økt risiko for komplikasjoner rundt fødselen. Det er heller ikke økt risiko for barnet under fødselen. CMT er en arvelig sykdom der barna har opptil 50 % risiko for å få sykdommen selv. Genetisk veiledningssamtale kan være nyttig før en planlagt graviditet.

## *Dystrofia myotonica (DM)*

Kongenitt DM er den alvorligste sykdomsvarianten som enkelte barn av mødre med DM kan få. Kvinner med DM bør alltid ha genetisk veiledning før planlagt graviditet. Under denne samtalen er det naturlig å drøfte mulighet for fosterdiagnostikk. Molekylærgenetiske tester av mor kan også si noe om hvor høy barnets risiko er for å få alvorlig DM -sykdom.

Barna av DM-syke mødre har 50 % risiko for å få sykdommen selv, og ved DM type 1 øker alvorlighetsgraden fra generasjon til generasjon. Dette gjelder ikke i samme grad ved DM type 2.

Kvinner med DM har økt risiko for narkoserelaterte komplikasjoner slik at både gynekolog og anestesilege skal informeres om sykdommen.

Kvinner med DM har økt risiko for komplikasjoner under graviditet og fødsel pga. forskjellige faktorer:

- ✓ økt tendens til blødninger i livmor
- ✓ hyppigere fødsel før termin
- ✓ tendens til abnorme og uttalte rier

Under graviditeten kan det oppstå problemer pga. for mye fostervann. Det kan ofte bli fødsel lenge før planlagt termin og barnets helse kan være truet. Barn med alvorlig DM-sykdom har ofte en forsinket utvikling etter fødselen.

Etter fødselen opplever mange kvinner med DM en (ofte forbigående) forverring av sykdommen, slik at økt behov for hjelp i denne perioden bør planlegges i forveien. Kvinner med DM har økt tendens til å utvikle diabetes. Derfor skal det tas blodprøver og måle blodsukkeret jevnlig under graviditeten.

## *Spinal muskelatrofi (SMA)*

Spinal muskelatrofi er en sykdom med svært variabelt forløp. Det finnes forskjellige typer SMA som klassifiseres etter pasientens alder ved sykdomsdebut og spredning av symptomene.

Kvinner med alvorlig SMA-sykdom og behov for rullestol tidlig i livet, har vanligvis økt risiko under graviditet og fødsel på grunn av nedsatt kraft av musklene i område rundt bekken og mage. Her er det vanlig med keisersnitt.

Men det finnes også rapporter om kvinner med SMA og uttalte lammelser og skjev rygg som likevel klarte å føde spontant.

Kvinner med SMA som fortsatt er gående, kan oftest føde på vanlig måte, siden magemusklene og bekkenmusklene fortsatt har god funksjon. Dette må vurderes individuelt av gynekolog og eventuelt nevrolog med kompetanse for nevromuskulære sykdommer.

En del kvinner med SMA vil oppleve forbigående forverring av sine symptomer under graviditeten, andre vil ha økende symptomer som vedvarer. Forbigående økende symptomer kan skyldes økt kroppsvekt under graviditeten.

Barnet har ikke økt risiko for skader rundt fødselen, hvis det er gjort en grundig forhåndsvurdering av situasjonen. Risikoen for nedarving av sykdommen fra mor til barnet er ofte liten. Genetisk veiledning kan gi mer spesifikk informasjon.

### *Facioscapulohumeral muskeldystrofi (FSH)*

Kvinner med langsom progredierende FSH-sykdom har vanligvis ikke økt risiko for komplikasjoner i graviditet og rundt fødselen. Det er ikke økt behov for bruk av hjelpemidler som for eksempel tang eller sugekopp enn hos andre kvinner.

Kvinner med FSH har 50 % risiko for at sykdommen føres videre til barna.

Det anbefales genetisk veiledning før planlagt graviditet. 30% av kvinnene rapporterer forverring av symptomene etter svangerskap og fødsel. Svakheter i musklene rundt skulderbuen kan medføre vansker ved å løfte eller bære barnet, særlig i den første tiden etter fødselen. Det kan gi økt behov for hjelp og hjelpemidler.

### *Limb-girdle-muskeldystrofi (LGMD)*

LGMD er en sykdomsgruppe med forskjellige undertyper. Personer med LGMD vil kunne få spesifikk informasjon om arvegang knyttet til den aktuelle diagnosen ved en genetisk veiledning.



Kvinner med LGMD kan ha økt fare for komplikasjoner under fødselen hvis musklene i område av mage og bekken er mye svekket. I så fall kan det oftere være behov for keisersnitt eller bruk av sugekopp og tang.

Fødselsforløpet kan bli forsinket og forlenget hos mødre med LGMD.

Det er også rapportert økende symptomer fra muskulaturen under og etter graviditet hos mødre med LGMD. Disse symptomene kan vedvare, og det gjelder særlig i kroppsnære muskler (proksimal muskulatur). En del mødre vil ha behov for hjelp i hjemmet i perioden etter fødselen og eventuelt lengre.

### *Medfødte myopatier (kongenitte myopatier med strukturanomalier)*

Til tross for at mange kvinner har sykdomsdebut i barndommen er det som regel ikke økt risiko ved graviditet og fødsel. Det kan være lett økt tendens til fødsel før termin. Mange kvinner med medfødte myopatier kan føde på vanlig måte og barna er ikke utsatt for større risiko enn barna til muskelfriske kvinner.

Noen kvinner som har en av disse sykdommene kan oppleve forverring av symptomer etter graviditet og fødsel. I slike tilfeller kan det være behov for hjelp fra støtteapparatet.

Kvinner med medfødte myopatier kan ha økt risiko for narkoserelaterte komplikasjoner, særlig de med central-core-myopati. Det er viktig å ta dette opp med anestesilege og gynekolog før fødselen.

#### *Kilder*

*Rudnik-Schoeneborn, S., Zerres, K., Roehrig, D. Schwangerschaft und Geburt bei Frauen med einer Muskelerkrankung. Deutsche Gesellschaft fuer Muskelkranke e.V.*

*Lund Petersen, I. Graviditet og muskelsykdom – sett fra et medisinsk synspunkt. Muskelnytt 2/2008*

*Middelfart-Hoff, J. Giving birth with neuromuscular disease, doktoravhandling Universitet i Bergen 2005*

## Narkose ved arvelige nevro-muskulære sykdommer

Narkose og bedøvelse kan være forbundet med større risiko for komplikasjoner enn vanlig når man har en muskelsykdom. Det er viktig å hensynas i forveien, selv hos pasienter med bare lette symptomer. Slik kan risikoen for mange komplikasjoner reduseres betraktelig. Med god planlegging regnes narkose og bedøvelse som trygt for de fleste med muskelsykdom. Narkoselegen og operatør bør samarbeide med hjerte-/lungespesialist og med nevrolog med kompetanse for nevro-muskulære sykdommer. Ved større inngrep bør også rehabiliteringen etter operasjonen planlegges i rett tid.

Konkrete fakta som bør tas med i vurderingen før planlagt operasjon/narkose:



### *Muskelsykdom*

Enkelte muskelsykdommer medfører en større risiko ved narkose enn andre. Av den grunn er det viktig å innhente presise opplysninger om diagnosen til den som skal opereres. Pasientens fysiske tilstand bør kartlegges på individnivå. Muskelsyke pasienter kan se veldig friske ut, noe som kan medføre at sykdommen ikke tas alvorlig nok.

### *Anestesi og hjertet*

Noen pasienter med muskelsykdom (eksempelvis muskedytrofi Duchenne og Becker, Emery-Dreifuss-muskeldystrofi, limb girdle type 1B, 1C, 2F, 2G, 2H, dystrofia myotonica, periodiske paralyser, mitochondriesykdommer) kan også ha symptomer fra hjertet, eksempelvis kardiomyopati (svækkelse av hjertemusklene) eller ledningsproblemer (dette fører til uregelmessig hjerterytme). Slike symptomer kan være ubemerket i tidlig fase og kan komme



frem eller øke under og etter narkose. Det bør derfor vurderes om hjertet skal undersøkes nærmere før planlagt narkose.

### *Anestesi og pusten*

En rekke muskelsykdommer kan påvirke musklene i mellomgulv og brystkasse som styrer pusten, noe som kan øke under og rett etter narkose. Pusten bør derfor være kartlagt før operasjonen.



### *Muskelavslappende midler*

Muskelavslappende midler brukes ofte ved narkose. Hos pasienter med muskelsykdom har slike midler mer langvarig og mer uttalt effekt enn hos andre. Det kan føre til at pasienten har behov for mer langvarig respiratorbehandling enn planlagt. Som tommelfingerregel kan man si at såkalte depolariserende muskelrelaksantia helst skal unngås ved arvelige nevromuskulære sykdommer (risiko for hyperkalemi og malign hypertermi lignende episoder). Så kalte ikke depolariserende muskelrelaksantia doseres som regel med omhu, fordi pasienter ved en rekke nevromuskulære sykdommer har sterkere effekt enn friske personer (eksempelvis SMA-pasienter). Med mindre at det operative inngrepet krever dette, skal nedkjøling rundt operasjonen ved pasienter med nevromuskulære sykdommer helst unngås, fordi dette kan bidra til økende symptomer fra musklene (eksempelvis ved Pompes sykdom og myotone sykdommer).

### *Lokalbedøvelse*

Lokal anestesi er oftest en god løsning hvis det lar seg kombinere med inngrepet som planlegges. Også lokalbedøvelse kan gi mer langvarig effekt enn hos muskelfriske personer.

## Akutte operasjoner som ikke kan planlegges

Når muskelsyke må opereres akutt ved for eksempel en ulykke er det ofte ikke mulig å gjøre mange forundersøkelser og innhente presise opplysninger om pasientens sykdom. Det er viktig at anestesilegen får informasjon om pasientens muskelsykdom slik at komplikasjoner med bruk av visse narkosemidler kan unngås.

*Kilder:*

*Klingler W. et al: "Complications of anaesthesia in neuromuscular disorders". Neuromuscular Disorders vol 15, no 3, March 2005:195-206.*

*Neuromuskuläre Erkrankungen und Anästhesie, Patienteninformation, Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke, Prof. Frank Lehmann-Horn, Oktober 2010*

## Medikamentbruk ved nevropatitilstander

Hos pasienter med CMT kan en rekke medikamenter bidra til forverring av nevropatisyntomer og dette bør det tas hensyn til før oppstart av slik behandling. Det anbefales å ta dette opp med fastlegen / apoteket før oppstart med behandlingen. Ofte er det mulig å bruke alternative preparater som ikke er potensielt skadelig for pasienter med CMT. I noen tilfeller anses behandlingen som så viktig at man må se bort fra mulige skadelige bivirkninger.

<http://www.cmtausa>



## Jungelhåndboka – enkel innføring i den norske velferdsretten

[www.ffo.no](http://www.ffo.no)

Den norske velferdsstaten og det offentlige tjenesteapparatet kan ofte oppleves som uoversiktlig og vanskelig og finne fram i. Dette har Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO) og Tove Eikrem gjort noe med.

*”Jungelhåndboken er en skriftlig veiviser til alle som trenger hjelp til å finne frem i den uoversiktlige verdenen som det offentlige tjenesteapparatet kan oppleves som. Forfatteren viser vei til velferdsrettigheter på områder som opplæring og utdanning, arbeidsliv, trygdeytelser, helse- og omsorgstjenesten, boligspørsmål, tilgjengelighet, erstatningsordninger, skattefradragregler og offentlig saksbehandling. Boken vil derfor kunne være et viktig verktøy som kan bidra til å unngå frustrasjoner blant mange brukere. Våre velferdsordninger er vedtatt i Stortinget for at de som trenger dem, skal få rett til den hjelp og bistand de har krav på.”* .Tellnes, Tidskrift for den norske legeforening.

Jungehåndboka er unik. Alle aktuelle lover og rettigheter innenfor velferdsretten revideres hvert år. Boka tar for seg:

- arbeidsliv
- trygdeytelser
- helse- og omsorgstjenesten
- tilgjengelighet og diskriminering
- skole og utdanning
- barneverntjenesten
- boligspørsmål
- offentlig saksbehandling





## Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer – Muskelregisteret



Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (Muskelregisteret) er et nasjonalt kvalitetsregister, etablert i 2008.

Registeret har som hovedformål å bidra til forbedring av diagnostikk og behandling hos pasienter med arvelige nevrologiske sykdommer. Det blir samlet inn data om diagnose, utredning, arvegang, behandling og funksjonsnivå. Muskelregisteret vil kunne gi nyttig informasjon om kvalitet på diagnostikk og behandling. Kartlegging av utvikling og endringer i funksjon gir oversikt over sykdomsutvikling og hjelpebehov over år.

Alle som skal registreres må gi skriftlig samtykke til dette. Opplysningene som registreres vil bli anonymiserte i rapporter fra registeret.

Ved å registrere seg kan enkeltpasienter lett forespørres om deltakelse i forskningsprosjekter utenom registeret. Vårt ønske er at personer i denne nevrologiske sykdomsgruppen skal få nytte av forbedret diagnostikk og behandling som muskelregisteret vil medføre. Registeret vil muliggjøre forskning som hittil har hatt mangelfullt kunnskapsgrunnlag. Hvis du har en arvelig nevrologisk sykdom og ønsker å registrere deg kan du (eller pårørende) ta kontakt med lege din (spesialist), eller gå inn på vår nettside og laste ned, og fyller ut samtykkeerklæring som sendes til muskelregisteret, les mer på: [www.muskelregisteret.no](http://www.muskelregisteret.no)



## Kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) skal bidra til at personer med utvalgte sjeldne og lite kjente diagnoser får et helhetlig og individuelt tilpasset tilbud i et livsløpsperspektiv. Målgruppene er brukere, deres familie og tjenesteapparat på ulike nivåer.

Ved å formidle diagnosespesifikk kunnskap til tjenesteytere med behandlingsansvar, er målet at dette skal bidra til å bedre kvaliteten på tjenestene til personer med sjeldne diagnoser og deres familier. Brukermedvirkning skal styrke kunnskapsgrunnlaget.

NKSD er organisert med en fellesenhet og ni underliggende sentre. Kjernevirksomheten foregår ved sentrene. NKSD er opprettet for å styrke faglig samarbeid, synliggjøre "sjeldenfeltet", sikre en enhetlig informasjonstjeneste, sikre god ressursutnyttelse og ivareta diagnosegrupper som ikke har et godkjent kompetanstjenestetilbud. NKSDs fellesenhet er lokalisert på Oslo universitetssykehus HF, Ullevål.

### **Servicetelefonen: 800 41 710 (Grønnlinje)**

Alle som har spørsmål knyttet til sjeldne diagnoser (også helsepersonell) kan henvende seg hit gratis for informasjon og råd.

Over 500 sjeldne diagnoser har tilbud fra et kompetansesenter i Norge.

Flesteparten av henvendelsene til Servicetelefonen gjelder diagnoser som ikke har kompetansesenter.

Hvis tilstanden er så sjelden at det ikke finnes et kompetansesentertilbud i Norge, vil den som betjener Servicetelefonen forsøke å finne informasjon andre steder, på skandinaviske eller internasjonale nettsteder med høy kvalitet, eller i tidsskrifter og annen litteratur.



## Sjeldensentre under NKSD paraplyen

[Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser](#) – Stiftelse

[Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier \(NevSom\)](#) - Oslo universitetssykehus

[TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser](#) - Lovisenberg Diakonale Sykehus

[Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer - NAPOS](#) - Haukeland universitetssykehus

[Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser - NK-SE](#) - Oslo universitetssykehus

[Nevromuskulært kompetansesenter - NMK](#) - Universitetssykehuset Nord-Norge HF

[Norsk senter for cystisk fibrose - NSCF](#) - Oslo universitetssykehus

[Senter for sjeldne diagnoser - SSD](#) - Oslo universitetssykehus

[TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser](#) - Sunnaas sykehus

\*[Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander \(EMAN\)](#) ved Oslo universitetssykehus, en del av Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid

## Målgrupper

Nasjonale kompetansetjenester bidrar aktivt til kompetanseoppbygging og veiledning innenfor våre fagområder til:

- hele helsetjenesten
- den enkelte med en sjelden tilstand
- pårørende
- andre tjenesteytere
- befolkningen for øvrig

## Pasientbehandling

Et sentralt mål er at nasjonale kompetansetjenester skal understøtte lokal pasientbehandling, men kompetansesentrene kan ved behov drive egen pasientbehandling tilknyttet sin virksomhet. Tjenesten innebærer imidlertid ikke en sentralisering av pasientbehandling.



*Oslo Universitetssykehus HF, Ullevål*

## Tverrfaglighet

De nasjonale kompetansetjenestene er tverrfaglig sammensatt av blant annet leger, spesialsykepleiere, spesialpedagoger, psykologer, sosionomer, fysioterapeuter og ernæringsfysiologer. I tillegg samarbeider kompetansetjenestene med medisinske fagmiljøer som har behandlingsansvar for de aktuelle diagnosegruppene.

## Livsløpsperspektiv

Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser gir tjenester i et livsløpsperspektiv, det vil si at vi gir tjenester til brukere i alle livets faser. Arbeid i et livsløpsperspektiv gjør det viktig å se helheten i et menneskeliv og prøve å bidra til gode overganger mellom de ulike livsfasene.



## Foreningen For Muskelsyke (FFM)

[www.ffm.no](http://www.ffm.no)

FFM er en landsdekkende interesseorganisasjon for muskelsyke. Foreningen jobber for å bedre forholdene for muskelsyke og deres pårørende. Vi ønsker muskelsyke, pårørende, fagfolk og andre interesserte velkommen som medlem. FFM har 13 fylkeslag. FFM utgir tidsskriftet Muskelnytt og en rekke brosjyrer. Prinsesse Märtha Louise er foreningens høye beskytter.

FFM skal realisere sitt idégrunnlag ved å:

- utøve rådgivende, opplysende og hjelpende virksomhet overfor alle muskelsyke og deres familier
- skape aktiviteter og tilbud som kan være utviklende og gi en positiv opplevelse for muskelsyke
- spre kunnskap om muskelsykdommer og muskelsykes livssituasjon
- medvirke til å bedre mulighetene for behandling og diagnostikk av muskelsykdommen og styrke den vitenskapelige forskning
- arbeide for muskelsykes rettigheter og interesser overfor myndighetene og i samfunnet for øvrig

Kontaktinformasjon:

Foreningen For Muskelsyke

Fekjan 7f, 1394 Nesbru

Tlf. 41190702

[www.ffm.no](http://www.ffm.no)

[ffm@ffm.no](mailto:ffm@ffm.no)





## Nasjonal Kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling

Senteret er et resultat av mange års innsats fra flere miljøer for å skaffe barn og voksne med behov for ventilasjonsstøtte et godt og enhetlig lokalt behandlingstilbud. Våre funksjoner og oppgave er:

- ✓ Bygge opp, ivareta, og formidle kompetanse om diagnostikk og behandling av barn og voksne med kronisk underventilering.
- ✓ Planlegge og gjennomføre kurs, konferanser og seminarer.
- ✓ Legge til rette for hospiteringsvirksomhet.
- ✓ Utarbeide kursmaterieill til bruk i grunn, videre og etterutdanning.
- ✓ Utarbeide informasjon til pasienter og pårørende.
- ✓ Etablere og kvalitetssikre nasjonalt register.
- ✓ Drive rådgivning og faglig veiledning av helsepersonell.
- ✓ Følge nasjonal og internasjonal utvikling innenfor fagfeltet.
- ✓ Etablere faglige standarder og retningslinjer.
- ✓ Drive forskning og utvikling.



*Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling*

Antall hjemmerespiratorpasienter i Norge har økt kraftig de siste årene og er nå nær tredoblet etter at senteret ble etablert. Geografisk er fordelingen av pasienter innen ulike fylker og regioner i Norge svært ulik og det er lite holdepunkt for at dette skyldes forskjeller i forekomst av sykdommer.

### Kontakt oss

Telefon 55 97 84 80

Telefaks 55 97 40 49

[hjemmerespirator@helse-bergen.no](mailto:hjemmerespirator@helse-bergen.no)



## Internasjonalt



### TREAT-NMD

TREAT-NMD er et internasjonalt

nettverk for det nevromuskulære fagfeltet. De arbeider for at lovende nye behandlinger skal nå ut til pasienter og behandlere så raskt som mulig.

TREAT-NMD har fokus på å utvikle verktøy som klinikere og forskere trenger for å bringe nye terapeutiske metoder inn i klinikken, for å gi best mulig omsorg for mennesker med muskelsykdom over hele verden. På nettsidene deres finner man blant annet informasjon om utdanning, forskning, informasjons brosjyrer, pasientregistre og EuroBioBank.

De har også laget familieguiden for Duchenne muskeldystrofi (DMD) og Spinal muskelatrofi (SMA) som kan lastes ned fra deres nettsider. DMD familieguiden og SMA familieguiden er oversatt til norsk og man kan få en trykt utgave av den ved å henvende seg til Nevromuskulært kompetansesenter (NMK).

[info@treat-nmd.eu](mailto:info@treat-nmd.eu)

[www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)

### CURE-CMD

CURE CMD er en amerikansk, ideell organisasjon som arbeider for å øke bevisstheten og viten om medfødte (kongenitte, kongenitale) muskeldystrofier (MD). Organisasjonen er grunnlagt og ledes av Dr. Anne Rutkowski, som selv har en datter med kongenital muskeldystrofi. Siden deres oppstart i 2008 har organisasjonen utrettet mye og har blant annet finansiert forskning, opprettet en biobank. De har et eget internasjonalt register for personer med MD. De har også et rikholdig bibliotek der mennesker som selv er rammet av MD eller deres pårørende forteller sin historie og et forum hvor man kan diskutere og snakke med mennesker i samme situasjon. På Youtube.com har CURE-CMD sin egen kanal med flere filmsnutter av blant annet klinisk diagnostisering,



hvordan bruke bipap og pasienthistorier. CURE-CMD har laget en familieguide for og om personer med CMD som kan lastes ned fra deres nettsider. Den er



oversatt til norsk og kan lastes fritt fra Nevromuskulært kompetansesenter sin webside. [www.unn.no/nmk](http://www.unn.no/nmk)

[info@curecmd.org](mailto:info@curecmd.org)

<http://curecmd.org>

### Muskelsvindfonden

Muskelsvindfonden er den danske interesseorganisasjonen for mennesker med MD, pårørende og andre med interesser for organisasjonens arbeid. De har som formål og forbedre livskvaliteten til mennesker med MD og deres familie. De ble stiftet i 1971, og har tatt initiativ til stiftingen av RCFM - RehabiliteringsCenter for Muskelsvind og Musholm Bugt Feriecenter, som er et feriesenter spesielt tilrettelagt for mennesker med handikap og deres familier. På nettsidene deres finner man blant annet pasient- og pårørende historier, reisetips, sykdomsbeskrivelser og informasjon om organisasjonens arbeid.



**MUSKELSVINDFONDEN**

[www.muskelsvindfonden.dk](http://www.muskelsvindfonden.dk)

[www.rcfm.dk/](http://www.rcfm.dk/)

[www.musholm.dk](http://www.musholm.dk)

## Ordbok

**Akillesenen** - hælsenen, sterk sene som fester tykkleggmuskelen til hælknoken. Synlig under huden ovenfor hælen.

**ADL-ferdigheter** - ferdigheter i aktiviteter i dagliglivet. (Av engelsk *activities of daily living*).

**Allosomer** – Par med kjønns-kromosomer, XX/XY

**Amyotrofisk Lateral Sklerose (ALS)** - muskelsvinnesykdom som skyldes defekt i sentralnervesystemet.

**Ataksi** - forstyrrelser av muskelsamarbeidet i sammensatte bevegelser. Bevegelsene blir usikre, ristende eller for voldsomme. Pasienten klarer f.eks. ikke å putte mat i munnen, og gangen blir ustødig.

**Atrofi** - forminking av celler eller vev

**Autoimmun sykdom** - sykdom som skyldes at kroppen angriper eget vev (immunreaksjon) som om det var fremmed

**Autosomal arv** - ikke kjønnsbundet arv, gutter og jenter har samme sjanse for å arve egenskapene

**Autosomal recessiv** - "vikende arv" der barnet må arve sykdomsanlegg fra begge foreldre for å bli syk

**Autosomer** - er de kromosomene i en organisme som ikke er kjønnskromosomer (allosomer). Mennesket har 22 par autosomer og ett par kjønnskromosomer. Autosomene koder for de fleste egenskapene i et individ.

**Betennelsesceller** - hvite blodlegemer som trenger inn i vevet og fungerer som kroppens forsvar ved infeksjoner

**Biokjemisk undersøkelse** - undersøkelse som gir svar på om kjemiske bestandeler i blod eller vev er slik som forventet

**Bærer** - en person som har arveanlegg med forandring men som selv ikke er syk

**Central core** - sentral flekk i muskelcellene som sees i lysmikroskopiske snitt

**Centronuclear** - sentralt-stille cellekjerner

**CK** - Kreatinkinase (CK) er et viktig enzym i energiomsetningen i kroppens muskler. Den målte CK-verdien er den viktigste diagnostiske markøren i blodet ved mistanke om muskelsykdom (myopati).

**Dermatomyositt** - kronisk betennelse i både muskel og hud

**Diafragma** – muskelen som skiller brysthulen fra bukhulen, mellomgulvet (pustemuskelen). I avslappet tilstand er diafragma velvet oppover. Når diafragma trekker seg sammen, skapes det et vakuum i brysthulen, lungene utvider seg og luft suges inn.

**Diagnose** – det spesifikke navnet for en medisinsk tilstand.

**Disproporsjon** - uoverensstemmelse mellom to størrelser

**Distal** - lengst fra stammen eller midtlinjen, særlig om kroppsdelar i forhold til kroppens midtlinje, perifert. Det motsatte, nærmest kroppens midtlinje, kalles proksimalt.

**Distribusjon** - fordeling

**DNA** - deoksyribonukleinsyre, arvestoffet som finnes i alle celler

**Dominant arv** - arvemåte det en person trenger en kopi av mutert arvestoff for å bli syk

**Dystrofi** - generelt en tilstand med forstyrrelse av vekst eller funksjon i et organ, her: skjelett Muskulatur

**Ekstracellulær** – Utenfor cellen.

**Elektrofysiologisk aktivitet** - aktivitet i nervene som påvirker muskelen slik at den trekker seg sammen

**Elektronmikroskopisk undersøkelse** - man kan undersøke cellers ultrastruktur i et elektronmikroskop, dvs. cellenes indre "utseende".

**Etiologi** – læren om sykdommenes årsaker.

**Fettstoffskiftet** - kjemiske prosesser i cellene som gjør at fett kan omdannes til energi

**Fibroblaster** - tidlig utviklingstrinn av bindevevsceller (fibrocytter). De er spindelformet med lange utløpere, og danner den ekstracellulære substansen i bindevevet.

**Fingerprint Body** - fingeravtrykk-lignende struktur som kan sees i elektronmikroskopet

**Gen** – arveanlegge, er en del av DNA-molekylet.

**Genetikk** – læren om arvelighet

**Genetisk mutasjon** - Er endring i en persons gener, som kan føre til endring i kroppen eller kroppens funksjoner. Gener kan betegnes som byggeplanen for hvordan alt i kroppen din er laget. Vi arver gener fra våre biologiske foreldre. Gener kan sies å utgjøre bokstavene som til sammen lager meningsfulle setninger i en bruksanvisning. En mutasjon kan derfor sees som en stavefeil eller når en setning eller avsnitt av bruksanvisningen mangler. Alle har vi noen endringer i genene - akkurat som hver eneste bok har noen stavefeil. De fleste av disse endringene ("sekvensvariantene") forårsaker ingen problemer. Men



noen genetiske mutasjoner kan føre til problemer eller sykdommer. Tenke deg at du har kjøpt en kommode og skal sette den sammen hjemme. Det kan være noen mindre stavefeil i bruksanvisningen, som gjør at det er litt vanskelig å forstå teksten, men du klarer likevel å finne ut hva du skal gjøre ved å se på tegningen. Men hvis det er mange ord, som mangler i en setning eller til og med et helt avsnitt, som mangler i bruksanvisningen, kan det hende du gjør en feil i monteringen av kommoden som gjør at den ikke fungerer slik den skal. I verste fall lar du kanskje skuffene ligge igjen i esken og lager hyller ut av det som skulle ha vært en kommode.

**Genetisk utredning** - utredning med henblikk på klargjøring av arveegenskaper i forbindelse med sykdom

**Genteknologisk undersøkelse** - undersøkelse av arvestoff på DNA-nivå

**Glycogenose** - stoffskiftesykdom som gir unormalt mye opphopning av stivelse (glycogen) i celler og vev

**Gravis** – alvorlig

**Hereditær**- arvelig

**Hypoton** - lite spenst/kraft

**Idiopatisk** - ukjent årsak

**Indusere** - starte, føre til

**Infantil** - hører til barndommen

**Infeksiøs sykdom** - smittsom sykdom (bakterier/virus el. lign)

**Inklusjonslegeme** - krystaller eller andre unormale partikler inkludert i celler

**Interkostal** – mellom ribbeina.

**Karbohydratstoffskiftet** - biokjemisk prosess der karbohydrater blir omdannet til energi

**Kardiomyopati** - En sykdom i hjertemuskelen som forårsaker blant annet forstørrelse av hjertet og stivhet av musklene i hjertet. Det kan være en komplikasjon til andre hjertesykdommer.

**Kjønnsbundet arv** - arveegenskaper som er lokalisert til X-kromosomet.

**Klonet gen** – "å klonet et gen" betyr at man produserer mange identiske kopier av et gen.

**Kongenital, kongenitt** - medfødt

**Kontraksjon** - sammentrekning



**Kontrakturer** - Uttalt stramhet i muskler eller sener rundt ett ledd, som hindrer leddets fulle bevegelse. For eksempel kan en kontraktur i kneet hindre kneet i å rette seg helt ut eller i og bøyes helt.

**Kromosom** – trådformede organeller, som man kan se i et lysmikroskop når en celle deles. Kromosomer som inneholder arvestoffet deoksyribonukleinsyre (DNA) bundet til protein. *X-kromosom* er det kvinnelige kjønnskromosomet og *Y-kromosomet* er det mannlige kjønnskromosomet. Alle mennesker har minst ett X-kromosom, kvinner har som regel 2, mens menn har et X- og et Y-kromosom.

**Kronisk** - varig tilstand

**Laboratoriemedisin** – inngår ofte i fagområdet klinisk kjemi. Dette medisinske fagområdet omfatter studiet av de biokjemiske prosesser hos mennesket ved kontroll av helse og ved sykdom ved hjelp av biokjemiske analyser av blodet, kroppsvæsker og vev.

**Lysmikroskopisk undersøkelse** - undersøkelse av tynne vevssnitt i vanlig mikroskop

**Maternell arv** - egenskaper arves fra mor til barn

**Metabolitter** - kjemisk produkt som dannes eller deltar i metabolisme (stoffsifte)

**Mitokondriesykdom** - sykdom som rammer energiproduksjonen i cellene, skyldes defekt DNA i mitokondriene.

**Molekyl** - to eller flere atomer bundet sammen til en elektrisk nøytral enhet.

**Motoneuroner** - motorisk nerve celle, med nervefibre som leder impulser til muskler

**Motoriske endeplater** - overgangen mellom en motorisk nerve og en muskelcelle

**mtDNA** - er DNA som finnes i mitokondrier, som er en del av alle celler i kroppen. Mitokondrier sørger for energi (i form av adenosintrifosfat, også kalt ATP) til cellen og kan derfor godt kalles den enkelte celledes kraftverk.

**Multicore** - strukturer som sees som unormale flekker i muskelceller (lysmikroskopi)

**Myasteni** - abnorm muskeltrettbarhet, skyldes defekt i de motoriske endeplater (myasthenia gravis)

**Myelin** - er et fettlag bestående av fosfolipider som omslutter mange aksoner i nervesystemet, som derigjennom oppnår hurtigere ledningshastighet.

**Myopati** - uspesifisert muskelsykdom

**Myositt** - betennelse i muskelvev

**Myotoni** - nedsatt evne til å få en muskel til å slappe av etter sammentrekning



**Myotubulær myopati** - utviklet muskulatur som gir muskelsykdom hos nyfødte

**Nekrose** - celledød

**Nemalinlegeme** - karakteristiske krystallignende (ultrastruktur) inklusjonslegemer eller trådkaktige strukturer i lysmikroskopi

**Nervekonduksjon** - nerveledningsevne

**Nevrogen myopati** - muskelsykdom som skyldes defekt i nervesystemet

**Nevromuskulær transmisjon** - overføring mellom nerve og muskel

**Nevromuskulær forbindelse** - overgangen mellom motorisk nerve og muskelcelle (motorisk endeplate)

**Oculopharygeal dystrofi** - muskelsykdom som rammer øye-muskler og svelgmuskler

**Ortooser** - ortopediske skinner

**Paralyse** – lammelse

**Patologi** - læren om sykdommene (lidelsene), dvs. sykdomslære. Patologien tar for seg hvordan ulike sykdommer og skader forandrer celler og vev og dermed også funksjonen til vevet, organene og kroppen.

**Perifere nervesystemet** - Det perifere nervesystemet består av et omfattende nettverk av nerver som går ut fra hjernen (hjernestammen) og fra ryggmargen. Derfra går nervene ut i kroppen og utgjør til sammen det perifere nervesystemet. Det skilles mellom nerver som bringer impulser inn til sentralnervesystemet - sensoriske nerver - og nerver som fører impulser ut til bevegelesorganene - motoriske nerver.

**Polymyositt** - ikke-arvelig betennelsesykdom som rammer især muskulaturen i nakke/skulderregionen

**Prograderende** - utviklende, her til mer alvorlige sykdomstilstand

**Proksimalt** – nært kroppens midtlinje

**Recessiv** - "vikende arv", gir sykdom hvis både mor og far er bærer

**Regenerasjon** - gjen- eller nydannelse av vev

**Relaksasjon** - avspenning

**Respirasjonsmuskulaturen** – musklene som benyttes ved inn- og utpust. Respirasjonsmusklene endrer størrelsen i brysthula, som igjen fører til endring av lufttrykket og hjelper oss til å puste.





**Rhabdomyolyse** - akutt muskelcelledød som fører til rask stigning i CK-nivå i blodet og proteinutskillelse i urin

**Sarcotubulær** - det indre kanalsystemet som leder salter og dermed nerveimpuls til hele muskelcellen og regulerer sammentrekning og avspenning

**Skoliose** - en unormal sidelengs kurve i ryggraden som gjør at ryggraden ser ut som en "C" eller en "S". Denne typen kurve må skilles fra en økt kurve i korsryggen (lumbal hyperlordosering) som gjør at magen stikker ut eller en kurve i øvre del av ryggen (torakalregion), som noen kaller "pukkelrygg" (thorax kyfose). Når både kyfose og skoliose er til stede, dette kalles kyfoskoliose.

**Sentralnervesystemet** – hos mennesket består av hjernen og ryggmargen.

**Serumenzymverdi** - ved forskjellige tilstander f.eks nedbryting av vev vil en kunne måle økende mengde av spesielle enzymer ved blodprøvetaking, enzymverdien vil kunne indikere en sykdomstilstand

**Skjelettmuskulatur** - tverrstripete muskler som fester seg til skjelettet, fra knokkel til knokkel og forårsaker bevegelse og/eller stabilitet.

**Spesialfarging** - histologiske snitt for lysmikroskopisk undersøkelse kan farges med mange metoder, og på den måten kan spesifikke funn avdekkes som fører til en bestemt diagnose

**Spinal** - det som har ryggraden med ryggmargen å gjøre

**Strukturelle forandringer** - endringer av cellenes utseende (slik en ser det i et mikroskop)

**Syndrom** - gruppe eller samling av sammenløpende symptomer som ofte samlet peker hen på en bestemt sykdom, men som av og til representerer, beskriver, hele sykdomsbildet.

**Toksisk** - giftig

**Truncus** - kroppen, ikke medregnet hode, armer og bein

**Ultrastrukturer** – (innen biologi) er dette detaljer i organismer som er for små til at man kan se dem med et vanlig lysmikroskop.





Nevromuskulært Kompetansesenter  
Universitetssykehuset Nord-Norge  
Postboks 33  
9038 Tromsø  
Tlf 77 62 72 17  
nmk@unn.no  
www.unn.no/nmk  
facebook.com/nmkunn

Revidert  
januar 2021

Trykk: Hustrykkeriet UNN