

Diagnosebrosjyre for Medfødt muskeldystrofi (CMD)

Medfødt muskeldystrofi (CMD)

Medfødt muskeldystrofi (CMD)

Likemannsarbeid i FFM

Hvis du har fått en muskelsykdom, eller kjenner noen som har det, så kan det være godt å snakke med noen som vet akkurat hvordan du har det. Det kan være vanskelig for familie og venner å forstå alle tankene som kommer når en får en muskelsykdom.

I Foreningen for Muskelsyke har vi noe som heter likemannsarbeid. Det betyr at vi kan sette deg i kontakt med noen som har opplevd det samme som deg, og som du kan dele erfaringer med. Likemannen har taushetsplikt, og forteller ikke til noen det du har snakket om.

Som regel snakker en med likemannen sin på telefonen, men ikke alle vil snakke direkte med en likemann, da går det an å skrive e-poster til hverandre, eller kanskje møtes på nettet for å chatte.

Ønsker du en likemann så kan du lese mer på <http://ffm.no/ffm/likemannsarbeid>, eller du kan skrive en e-post til likemannsutvalget: likemannsutvalget@ffm.no

Denne brosjyren ble laget som en del av prosjektet «Hva Skjer'a?», et informasjonsprosjekt om nevromuskulære sykdommer rettet mot barn og unge.

Prosjektet ble gjennomført av Foreningen for Muskelsyke, og ble finansiert ved hjelp av midler fra Helsedirektoratet.

Brosjyrene hører til diagnosevideoportretter som ligger på Foreningen for Muskelsykes hjemmeside, <http://www.ffm.no>

Skann kode og se film:



Trykk: www.fagtrykk.no
Miljømerket trykket, lisensnr. 241 811





Muskeldystrofier er også kjent som CMD, Congenitt muskeldystrofi, og er medfødte muskelsykdommer. Felles for disse dystrofiene er at de fører til strukturforandringer i musklene. Både gutter og jenter kan få sykdommen. Årsaken til sykdommen er en genfeil. De første tegnene på sykdommen kan merkes allerede før barnet er født. Det beveger seg mindre enn normalt i fosterlivet, og når barnet er født er det slapt, det har lite bevegelser og feilstillinger i leddene. Både pusten og spiseevnen kan være svake. Det finnes mange forskjellige typer CMD.

Hvordan stilles diagnosen?

Når et barn er født med CMD ser man med en gang at det er uvanlig slapt og at det er noe som er galt. Barnet blir derfor raskt undersøkt av en lege. Det er vanskelig å skille CMD fra andre muskelsykdommer, så for å være helt sikker på diagnosen, tas det blodprøver av barnet. Siden det også finnes flere typer CMD, tas det ofte bilde av hjernen for å finne ut nøyaktig hvilken type CMD barnet har.

Hvordan utvikler sykdommen seg?

Musklene blir gradvis svakere, men det er forskjellig fra person til person hvor raskt dette skjer. Det kommer også an på hvilken type CMD en har. Siden CMD er medfødt, er musklene svake allerede når en blir født. Det er de store muskelgruppene, hofte- og benmuskler, skulder og armmuskler, som er hardest rammet, og ved CMD er det ikke mulig å trene opp musklene når de er blitt svake.

Behandling

Det finnes ikke en medisin som gjør at man blir frisk av CMD, eller som stopper sykdommen i å utvikle seg. Barn som er født med CMD trenger god oppfølging med tanke på fysioterapi, hjelpemidler og komplikasjoner med sykdommen. Den mest vanlige komplikasjonen ved CMD er at pustemusklene blir svakere, slik at det blant annet blir vanskeligere å hoste opp slim fra lungene. Dette kan igjen føre til lungebetennelse. For å forhindre at dette skjer er det viktig å aktivisere barnet, pluss ha godt samarbeid med en fysioterapeut.

Å leve med sykdommen

Hvordan sykdommen utvikler seg, kommer helt an på hvilken type av medfødt muskeldystrofi en har. Ved den vanligste formen for CMD, Merosindefekt CMD (40 % av tilfellene) forblir som regel muskelstyrken som den er, mens ved de andre formene for CMD blir musklene svakere etter hvert. For alle med CMD er det viktig å få hjelpemidler så man kan leve et aktivt liv sammen venner og familie.