

# Forekomst av **nevromuskulære sykdommer** hos barn og unge i sju fylker i Sør-Øst Norge

**Tekst: Magnhild Rasmussen, overlege dr.med., Barneavdeling for nevrofag og Kompetansesenter for medfødte muskelsykdommer, Nevrologisk avdeling, Oslo Universitetssykehus**

## Omfattende samarbeid

I 2005 gjorde vi i regi av Barneklubben, Rikshospitalet (nå en del av Oslo Universitetssykehus) en undersøkelse for å finne ut hvor mange personer under 18 år med ulike typer nevromuskulære sykdommer som var bosatt i vårt opptaksområde. De aktuelle sju fylkene hadde da en befolkning på 1.65 millioner, derav 0.4 millioner under 18 år. Vi samarbeidet med barnenevrologene og habiliteringslegene i disse fylkene for å få komme fram til antall for de ulike diagnosene, som inkluderte Duchenne og Becker muskeldystrofi, spinal muskelatrofi, perifere nevropatier, dystrofia myotonika, kongenitte myopatii og kongenitte og andre muskeldystrofier, myastenia gravis, dessuten nevromuskulære sykdommer med inflammatorisk eller metabolsk årsak.

## Flest med Duchenne

Et antall på 141 ble registrert. Det gir en forekomst på 35.6 X 10<sup>-5</sup>. Den største diagnosegruppen var Duchenne muskel-

dystrofi, som utgjorde knapt en fjerdedel av det totale antall. Becker muskeldystrofi utgjorde som forventet en betydelig mindre gruppe. Til sammen var dermed dystrofinopatiene (Duchenne og Becker) klart den største gruppen. Perifere nevropatier ble funnet hos nesten like mange som hos Duchenne muskeldystrofi, mens knapt en tittel av den totale gruppen hadde dystrofia myotonika. Gruppen med spinal muskelatrofi var litt mindre enn gruppen med dystrofia myotonika, men like stor som gruppen med limb girdle muskeldystrofier av ulike typer. Små tall ble funnet for de øvrige diagnosegruppene.

## Bruk av barnenevrologer/habiliteringsleger

Når vi sammenligner tallene vi fant med tall rapportert i litteraturen på verdensbasis, ser vi at en forekomst på 35.6 x10<sup>-5</sup> ligger i nedre område for hva som andre har rapportert. Hvilke tall man kommer fram til, avhenger blant annet av etnisk gruppe og av alder på den aktuelle befolkningsgruppe, dessuten av hvilke diagnoser som er inkludert og hvordan man finner fram til tallene. Vårt fokus var de som følges av barnenevrologer/habiliteringsleger. Tallene vi fant for Duchenne og Becker muskeldystrofi og for spinal muskelatrofi

er godt i overensstemmelse med andre publiserte tall, mens tallene for dystrofia myotonika og spesielt for perifere nevropatier synes lave i vår undersøkelse. Det kan eventuelt bety at barnenevrologer og habiliteringsleger ikke ser alle pasienter med de to sistnevnte diagnosene. Når det gjelder limb girdle muskeldystrofi, kongenitte myopatii og kongenitte muskeldystrofier, er dette heterogene grupper med flere og til dels små undergrupper, som i noen tilfelle også nokså nylig er karakterisert. Dermed er det ikke så lett å finne sikkert sammenliknbare tall i litteraturen for disse. Gruppene inflammatoriske tilstander og myastenia gravis var svært små i vår studie. Inflammatoriske myopatii følges i barnealder helst av reumatologene. Myastenia gravis er en sjelden tilstand i barnealder.

Resultatene av undersøkelsen er publisert i *J Ped Neurol* 2012;10:95-100 (Rasmussen M, Risberg K, Vøllo A, Skjeldal OH: Neuromuscular disorders in children in South-Eastern Norway)

Vi vil med dette takke for støtte til studien fra Forskningsfondet om nevromuskulære sykdommer, Foreningen for Muskelsyke.

**Genzyme støtter forskning for fremskritt innenfor sjeldne lidelser som Pompe sykdom**

**genzyme**  
A SANOFI COMPANY

GENZYME, A SANOFI COMPANY, Postboks 133, 1325 Lysaker, Tlf: 67 10 71 00  
[www.genzyme.no](http://www.genzyme.no)

