



Tidsskriftet

DEN NORSKE LEGEFORENING

Fysisk trening hos voksne med arvelig muskelsykdom

KLINISK OVERSIKT

HANNE LUDT FOSSMO

halufo@ous-hf.no

Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

og

Rehabiliteringssenteret

Vikersund Kurbad

Hanne Ludt Fossmo (f. 1982) er spesialfysioterapeut MSc ved Rikshospitalet og forsknings- og utviklingsleder ved Vikersund Kurbad.

Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

ELIZABETH HOLTEBEKK

Seksjon for nevrohabilitering

Barneavdeling for nevrofag

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

og

Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN)

Nevrologisk avdeling

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

Elizabeth Holtebekk (f. 1955) er fysioterapeut MSc og spesialist i barne- og ungdomsfysioterapi.

Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

KAJA GILTVEDT

Frambu Kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Siggerud

Kaja Giltvedt (f. 1958) er fysioterapeut cand.san. og spesialist i barne- og ungdomsfysioterapi.

Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

ANDREAS ROSENBERGER DYBESLAND

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)

Universitetssykehuset Nord-Norge

Andreas Rosenberger Dybesland (f. 1985) er spesialfysioterapeut MSc ved Nevromuskulært kompetansesenter, Universitetssykehuset Nord-Norge.

Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

PETTER SCHANDL SANAKER

Nevrologisk avdeling

Haukeland universitetssykehus

Petter Schandl Sanaker (f. 1972) er ph.d., overlege og spesialist i nevrologi.

Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

KRISTIN ØRSTAVIK

Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander

Seksjon for sjeldne nevromuskulære tilstander

Nevrologisk avdeling

Oslo universitetssykehus

Kristin Ørstavik (f. 1963) er dr.med., spesialist i nevrologi og i klinisk neurofysiologi, overlege og seksjonsleder.

Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Arvelige muskelsykdommer er en heterogen gruppe sykdommer som kan manifestere seg ved fødsel, eller symptomene oppstår i barneår eller voksen alder. Personer med arvelig muskelsykdom har tidligere blitt rådet til å unngå hard fysisk aktivitet grunnet frykt for at trening ville skade den allerede svekkede muskulaturen. Nyere undersøkelser viser at fysisk aktivitet og trening kan ha gunstig effekt, men må tilpasses individuelt ut fra diagnose og funksjonsnivå.

Denne artikkelen omhandler arvelige myopatiser og muskeldystrofier hos voksne (tab 1) og bygger på et skjønnsmessig utvalg av oversiktsartikler og originalartikler samt forfatternes kliniske erfaring med pasientgruppen. Felles for disse muskelsykdommene er at de i hovedsak rammer skjelettmuskulatur, selv om også andre organer, særlig hjertet, kan være affisert (1). Arvemønsteret kan være dominant, recessivt eller kjønnsbundet (1). De fleste tilstandene er progredierende. Noen diagnoser progredierer raskt, andre holder seg relativt stabile over tid (2). Sykdomsforløpet avhenger av den konkrete muskelsykdommen, men selv blant dem med samme genetiske mutasjon er det store individuelle forskjeller. Det har skjedd mye innen diagnostikk av muskelsykdommer, og store sekkediagnoser som limb-girdle muskeldystrofi har nå mange genetisk definerte undergrupper (1). En konkret genetisk diagnose kan gi kunnskap om spesifikke problemstillinger som er relevant for den aktuelle sykdomsvarianten. Dette er viktig for å kunne gi riktig veiledning og råd om trening og fysisk aktivitet.

Tabell 1

Eksempler på arvelige muskelsykdommer. AD = autosomt dominant, AR = autosomt recessiv

Type sykdom	Sykdom	Arvegang
Muskeldystrofier	Duchennes/Beckers	X-bundet
	Emery-Dreifuss'	X-bundet AD/AR
	Facioscapulohumoral	AD
	Limb-girdle	AD/AR
Membranforstyrrelser og myotonitilstander	Dystrophia myotonica I og II	AD
	Myotonia congenita	AD/AR

Type sykdom	Sykdom	Arvegang
	Periodisk paralyses	AD
Kongenitte muskeldystrofier/myopatis	Central core	AD
	Nemalin	AD/AR
	Ullrichs/Bethlems	AD/AR
Distale myopatis	Welanders	AD
	Distal titinopati	AD/AR
Metabolske myopatis	McArdles	AR
	Mitokondriemyopatis	Mitokondriell arv/X-bundet/AD/AR

Vi vet fra normalbefolkningen at mangel på trening og en stillesittende livsstil kan føre til helseplager og sykdom (3). Fysisk aktivitet kan til en viss grad forebygge kronisk sykdom og ha positiv effekt på blant annet depresjon og smerter (4). Det er utviklet anbefalinger for fysisk aktivitet for den generelle befolkningen og for personer med sviktende helse (5). Men dette er generelle råd som ikke nødvendigvis er tilpasset personer med muskelsykdom (4). Vi vet at mangel på fysisk aktivitet vil kunne medføre ytterligere tap av muskelmasse, redusert gangdistanse og økt risiko for overvekt, fatigue og smerter hos personer med muskelsykdom (4). Økning av aktivitetsnivået må tilpasses individuelt ut fra interesser, ønsker og funksjonsnivå og bidra til en opplevelse av mestring. Fysisk aktivitet trenger ikke være synonymt med organisert trening, men kan inkludere daglige aktiviteter hvor kondisjon, styrke og bevegelighet blir utfordret og er tilpasset med hensyn til frekvens, varighet og intensitet (5).

Komplikasjoner med betydning for trening

SVAKHET, STIVHET OG KONTRAKTURER

Muskelsvakhet er det som primært forbindes med muskelsykdom med ulik distribusjon i hver undergruppe (1, 2). Man skiller ofte mellom proksimal og distal muskelsvakhet. I tillegg kan svekkelse av rygg- og magemuskulatur være betydelig ved enkelte diagnoser (6). Muskelstivhet (myotoni) er typisk, særlig ved dystrophia myotonica, men også ved andre muskelsykdommer (2). Kontrakturer er vanlig (7) og oppstår grunnet ubalanse i muskelbruk rundt ledd og redusert evne til bruk av muskelkraft. Det kan også være en konsekvens av den dystrofiske prosessen som ved Emery-Dreifuss' muskeldystrofi og Ullrichs kongenitale muskeldystrofi (1). Kontrakturer kan føre til sekundære plager og vansker med å bruke ellers fungerende muskulatur.

SMERTER OG FATIGUE

Smerter hos pasienter med arvelige muskelsykdommer er lite studert (7), men beskrives ofte av pasientene selv. Smerter kan skyldes sekundære forandringer som stivhet eller uhensiktsmessig bruk av kroppen, men kan også være et kjennetegn ved diagnosen som ved facioscapulohumoral muskeldystrofi (8). Fatigue er en annen vanlig utfordring ved muskelsykdom (7, 9). Her kan trening i riktig mengde og form ha en positiv effekt (8, 10, 11).

FORHØYEDE KREATINKINASEVERDIER

Enkelte muskeldystrofier og metabolske myopatis har økt risiko for rhabdomyolyse (2). Rhabdomyolyse kjennetegnes ved akutt forhøyelse av muskelenzymet kreatinkinase (CK) grunnet omfattende skade av muskelceller (12). Avleiring av myoglobin i nyrene ved slik

akutt skade behandles eventuelt med forsert alkalisk diurese (12). Hos friske er det foreslått at et CK-nivå $> 5\ 000$ IE/l er indikasjon for behandling ved rabdomyolyse (12). Forhøyede CK-verdier er vanlig ved muskelsykdom, dog kan den være normal ved langsomt progredierende myopati og enkelte muskeldystrofier (2). Det er viktig å kjenne til at enkelte pasienter med muskeldystrofier kan gå med betydelig høyere CK-verdi uten symptomer på rabdomyolyse. Ved fornuftig trening hos muskelpasienter vil normalt ikke CK stige faretruende. Likevel er det nyttig å kjenne til hvilken variant av arvelig muskelsykdom pasienten har, for å vurdere risikoen for å utløse rabdomyolyse.

AFFEKSJON AV HJERTEMUSKULATUR

Ved enkelte muskelsykdommer er affeksjon av hjertemuskulaturen vanlig (13). Dette er blant annet tilfellet ved en lang rekke av muskeldystrofiene (Duchennes-, Beckers- og Emery-Dreifuss' muskeldystrofier, dystrophia myotonica 1 og 2, limb-girdle muskeldystrofi 1B, 2C-F, 2G og 2I) (13) og ved enkelte kongenitale myopater (14). Hjerтеаffeksjonen kan gi seg utslag i kardiomyopati eller hjerтеarytmier (14). For noen muskelsykdommer som limb-girdle muskeldystrofi 1B (laminopati) kan hjerтеаffeksjon være det første og noen ganger eneste tegnet på muskelsykdom (13). Den vanligste varianten av limb-girdle muskeldystrofi i Norge, type 2I, kan gi dilatert kardiomyopati og ledningsforstyrrelser (13). Ved affeksjon eller mistanke om affeksjon av hjertemuskulaturen er det derfor viktig med oppfølging hos kardiolog, uavhengig av om pasienten har symptomer (13, 14). Ved muskelsykdommer som er kjent å affisere hjertemuskulatur, er det som regel ikke farlig å trene, men råd om fysisk aktivitet må gis i samråd med kardiolog og fortrinnsvis i etterkant av hjerтеundersøkelse (13).

AFFEKSJON AV RESPIRASJONSMUSKULATUR

Noen muskelsykdommer påvirker respirasjonen, hvor affeksjonen i hovedsak skyldes svekkelse av respirasjonsmuskulaturen (15). Dette er tilfellet ved noen metabolske myopater og mitokondriemyopater, ved medfødte myopater og en rekke muskeldystrofier (Duchennes-, Beckers-, Emery-Dreifuss' og facioscapulohumoral muskeldystrofi, dystrophia myotonica 1 og limb-girdle muskeldystrofi 2A og 2I) (2). Utholdenhetstrening, styrketrening og respirasjonsmuskeltrening kan være nyttig, og studier har vist bedring i blant annet daglige aktiviteter, livskvalitet og oksygenopptak (VO_2 -maks) (15). Det er vist en sannsynlig effekt av kondisjons- og styrketrening ved muskelsykdom og at kardiovaskulære endringer som følge av trening kan sammenlignes med effekten hos friske (15). Respirasjonstrening ved nevromuskulære sykdommer er noe omstridt og krever spesifikk kunnskap om lungefysioterapi og den enkelte muskelsykdom (15). Ved alvorlig restriktiv lungefunksjon er det ikke sikkert respirasjonstrening er fordelaktig, og det er viktig å ha god kjennskap til ulike pustehjelpemidler (15).

Anbefalt fysioterapi og trening

FYSIOTERAPI

Personer med en arvelig muskelsykdom bør henvises til fysioterapi for oppfølging. Muskelsykdommer kan gi uhensiktsmessig kompensierende bruk av kroppen som en følge av muskelsvakhet, stivhet og smerter. Fysioterapeuter har spesialisert kompetanse i å vurdere muskel-skjelett-apparatet og kan kartlegge den enkeltes ressurser og utfordringer (7). De kan gjøre individuell kartlegging av bevegelsesstrategier- og mønstre og sette inn tiltak som kan hjelpe den enkelte til å bruke kroppen mer effektivt i hverdagen og under trening. Kartlegging er også sentralt for å komme med anbefalinger om relevante øvelser, hjelpemidler, aktivitetstilpasning og totalbelastning i hverdagen.

Balanssevansker er vanlig hos personer med muskelsykdom (7). Balansetrening kan gi bedre kroppsbevissthet og balansetilro og redusere risiko for fall (7). Ganghjelpemidler eller andre aktivitetshjelpemidler må vurderes fortløpende (8). Dette innebærer ofte at ønske om bevart aktivitetsnivå og selvstendig mobilitet må veies opp mot risiko for fall og skader.

Forebyggende innsats med trening for å opprettholde bevegesutslag og muskellengde, og eventuelt bruk av ortoser, er viktig. Det er ofte behov for vurdering av hjelpemidler samt av sitte- og liggestilling. Immobilisering etter alvorlige bruddskader fører ofte til akselerert funksjonstap hos muskelsyke.

TRENING

Personer med muskelsykdom har tidligere blitt rådet til å unngå trening fordi man mente det var skadelig for den svekkede muskulaturen (3), og man var usikre på om treningen kunne ha effekt. I den senere tid har studier vist at tilpasset fysisk aktivitet kan ha positiv effekt på personer med muskelsykdom, f.eks. ved kondisjonstrening på sykkel eller moderat styrketrening (3, 4, 10). Det er ikke funnet tegn til treningsutløst muskelskade hos disse pasientene vurdert ved CK-målinger og studier av muskelbiopsi (8, 11). Derfor er ikke lenger anbefalingene at man skal unngå trening, men at dette må tilpasses ut fra diagnose og funksjonsnivå (3, 4, 7, 10).

STYRKETRENING

Studiene som er gjort på styrketrening er små, gjerne med blandede intervensjonsgrupper og ofte uten kontrollgrupper (10, 16). Resultatene av studiene må derfor tolkes med forsiktighet. Målet med treningen er å opprettholde eksisterende styrke eller redusere progrediering av muskelsvakheten, ikke nødvendigvis å styrke den affiserte muskulaturen (7). En eventuell økning av muskelstyrken skjer sannsynligvis ved en effekt på muskulaturen som er relativt lite affisert av muskelsykdommen, men som kan være dekondisjonert som følge av inaktivitet (10). Lavintensitetsstyrketrening (10–15 repetisjoner) kan være fordelaktig for personer som har nok muskelstyrke til å bevege mot tyngdekraften (4). Det er ikke dokumentert positive tilleggseffekter av tung styrketrening sammenlignet med moderat trening. Slik trening bør derfor unngås, da det kan føre til overbelastning (4). Av samme grunn anbefales heller ikke tung eksentrisk styrketrening (9). Det regnes som en hyppig utløsende årsak til alvorlige muskelskader også hos muskelfriske (12). Studier på limb-girdle muskeldystrofi, facioscapulohumoral muskeldystrofi, dystrophia myotonica 1 og mitokondriemyopati har vist at moderat styrketrening er trygt og kan ha effekt på muskelstyrke og -utholdenhet, men resultatene varierer (3, 4, 9). Selv om studiene peker i positiv retning mot moderat styrketrening, er det foreløpig ikke grunnlag for å komme med generelle anbefalinger for muskelsykdommer (10, 16). Det er store individuelle forskjeller med tanke på hvor hard trening som tolereres, både ved forskjellige muskelsykdommer og blant de med samme genetiske sykdomsvariant.

UTHOLDENHETSTRENING

Moderat utholdenhetstrening der muskulaturen får tilstrekkelig tilførsel av oksygen, men man kan bli lett andpusten, kan bedre den kardiovaskulære funksjonen til personer med muskelsykdom (4). Det er gjort små utholdenhetsstudier på limb-girdle muskeldystrofi (9), dystrophia myotonica 1, metabolsk myopati (McArdles sykdom) og mitokondriemyopati hvor dette ikke har gjort noen skade og det har hatt en moderat positiv effekt (3, 4). Det er også gjort studier på ergometersykling ved facioscapulohumoral muskeldystrofi som har vist at dette er trygt og at det kan gi en bedring i utholdenhet (8, 11). Avlastet gangtrening og bassentrening er andre eksempler på trening som enkelte kan ha glede av og som potensielt kan bedre utholdenheten (3).

Oppsummering

Vi anbefaler å unngå inaktivitet som fører til økt dekondisjonering og ytterligere reduksjon av muskelstyrke utover den primære muskelsykdommen. Dette kan igjen gi økt fatigue, smerter og reduksjon av bevegelighet og funksjon. Tilpasset trening og fysisk aktivitet er som hovedregel trygt, men må tilpasses den enkeltes diagnose, funksjonsnivå og livsstil.

Tilpasset fysisk aktivitet som tar hensyn til sykdomsspesifikk problematikk anbefales, da det kan lette daglige aktiviteter og bedre den fysiske formen. For å få råd om type aktivitet kan det være nyttig å få oppfølging hos fysioterapeut med nevrologisk kompetanse og innsikt i tilpasset trening og dosering.

LITTERATUR

1. Mercuri E, Muntoni F. Muscular dystrophies. *Lancet* 2013; 381: 845 - 60. [PubMed][CrossRef]
2. Barohn RJ, Dimachkie MM, Jackson CE. A pattern recognition approach to patients with a suspected myopathy. *Neurol Clin* 2014; 32: 569 - 93, vii. [PubMed][CrossRef]
3. Anziska Y, Inan S. Exercise in neuromuscular disease. *Semin Neurol* 2014; 34: 542 - 56. [PubMed][CrossRef]
4. Abresch RT, Carter GT, Han JJ et al. Exercise in neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2012; 23: 653 - 73. [PubMed][CrossRef]
5. Jansson E, Anderssen SA. Generelle anbefalinger om fysisk aktivitet. *Aktivitetshåndboken*. Helsedirektoratet, 2009: 37-44. <https://helsedirektoratet.no/Lists/Publikasjoner/Attachments/463/Aktivitetshandboken-IS-1592.pdf> (23.3.2018).
6. Solbakken G, Ørstavik K, Hagen T et al. Major involvement of trunk muscles in myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurol Scand* 2016; 134: 467 - 73. [PubMed][CrossRef]
7. Johnson LB, Florence JM, Abresch RT. Physical therapy evaluation and management in neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2012; 23: 633 - 51. [PubMed][CrossRef]
8. Andersen G, Prahm KP, Dahlqvist JR et al. Aerobic training and postexercise protein in facioscapulohumeral muscular dystrophy: RCT study. *Neurology* 2015; 85: 396 - 403. [PubMed][CrossRef]
9. Siciliano G, Simoncini C, Giannotti S et al. Muscle exercise in limb girdle muscular dystrophies: pitfall and advantages. *Acta Myol* 2015; 34: 3 - 8. [PubMed]
10. Voet NB, van der Kooi EL, Riphagen II et al. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev* 2013; 7: CD003907. [PubMed]
11. Bankolé LC, Millet GY, Temesi J et al. Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: A randomized controlled trial. *Medicine (Baltimore)* 2016; 95: e4497. [PubMed][CrossRef]
12. Aalborg C, Rød-Larsen C, Leiro I et al. Økning i antall pasienter med treningsindusert rabdomyolyse? *Tidsskr Nor Legeforen* 2016; 136: 1532 - 6. [PubMed][CrossRef]
13. Hasselberg NE, Berge KE, Rasmussen M et al. Kardiomyopati ved arvelig skjelettmuskeldystrofi. *Tidsskr Nor Legeforen* 2018; 138: 41 - 6. [PubMed]
14. Finsterer J, Stöllberger C. Heart disease in disorders of muscle, neuromuscular transmission, and the nerves. *Korean Circ J* 2016; 46: 117 - 34. [PubMed][CrossRef]
15. Aboussouan LS. Mechanisms of exercise limitation and pulmonary rehabilitation for patients with neuromuscular disease. *Chron Respir Dis* 2009; 6: 231 - 49. [PubMed][CrossRef]
16. Gianola S, Pecoraro V, Lambiase S et al. Efficacy of muscle exercise in patients with muscular dystrophy: a systematic review showing a missed opportunity to improve outcomes. *PLoS One* 2013; 8: e65414. [PubMed][CrossRef]

Publisert: 26. juni 2018. *Tidsskr Nor Legeforen*. DOI: 10.4045/tidsskr.17.1024

Mottatt 20.11.2017, første revisjon innsendt 8.3.2018, godkjent 23.3.2018.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2022. Lastet ned fra tidsskriftet.no 11. august 2022.