FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

Dystrofia myotonica
Spise-, tygge- og svelgevansker og plager fra magen

En orientering på bakgrunn av litteratursøk og samtaler med personer med diagnosen og pårørende. Skrevet av overlege Jørgen Diderichsen på Frambu i november 2004. Oppdatert i februar 2009.

Dystrofia myotonica er en multisystemsykdom som påvirker flere organsystemer i kroppen med muskelsvakhet og stivhet som dominerende symptomer (1,2). Hos mange vil symptomer og plager fra mage-/tarmsystemet være et betydelig eller dominerende problem og hos 25-30 % kan dette være de første tegn på sykdommen (2). Ettersom symptomene også kan vise seg som relativt dramatiske magesmerter og tegn på tarmslyng, er dette viktig å kjenne til også ved akuttmottak og kirurgiske avdelinger, spesielt fordi personer med diagnosen ikke tåler narkose/medikamenter så godt og ikke trenger operasjon for dette**.**

Symptomer

- magesmerter (55 %)
- spise- og svelgevansker (dysfagi, 45 %)
- hoste ved spising (33 %)
- kvalme/brekninger (35 %)
- diaré (30 %)
- inkontinens for avføring (30 %)

Det kan være både kronisk ubehag i mageregionen (dyspepsi), kvalmefølelse, luftplager og svært akutte knipsmerter (kolikk). Dette kan være ledsaget av periodevis forstoppelse avvekslende med diaré. Dårlig matlyst kan medføre vekttap og underernæring, hvilket også kan påvirke lengdeveksten.

Hos nesten 30 % hadde symptomene begynt før muskelsykdommen ble diagnostisert. Årsakene til spisevanskene og mageplagene er uklare, men det er påvist affeksjon av både spise-/svelgemuskler, lukkemuskler i endetarmen og muskler i spiserør og mage-/tarmkanal (3). (Manglende avspenning av lukkemuskelen i anus kan bidra til forstoppelse. Åpenstående endetarmsåpning kan på den annen side gi anledning til feilaktig mistanke om seksuelle overgrep (4). Det har også vært påvist avvikende eller forsinket opptak av næringsstoffer fra tarmen. Gallesten konstateres hos 25-50 %.

Smerter og funksjonsforstyrrelser i tarmen kan opptre på alle tidspunkt i sykdommen og kan ha flere årsaker. Dysfunksjon i den glatte muskulaturen i spiserør og mage-/tarmsystemet spiller en viktig rolle. Svakhet og myotoni i denne muskulatur kan være mer uttalt enn i den tverrstripete muskulaturen i ansikt, kropp, armer og bein. Dårlig signaloverføring fra

nervesystemet til disse musklene kan spille inn. Hormonforstyrrelser, som er vanlig ved sykdommen, kan også bety noe (3).

Suge- og tyggemuskler blir ofte svekket tidlig og utvikling av feil bitt gjør det aktuelt med tannregulering og påpasselighet med tannpleie. Nesten halvparten forteller om svelgevansker et stykke ut i sykdommen. Slike vansker finnes hos de aller fleste hvis man undersøker for det. Dette gir økt risiko for refuks (feilsvelging og at mat kommer tilbake og over i luftrøret, hvilket kan gi lungebetennelse og akutte pustevansker). Redusert produksjon av fordøyelsesenzymer fra bukspyttkjertelen og forstyrret galleopptak fra tykktarmen eller betennelse i galleblæren kan forklare tendens til diaré og mageplager og vekttap eller underernæring. Cholestyramin som binder gallesyre i tykktarmen kan virke lindrende, men kan også påvirke opptak av andre medikamenter.

Undersøkelser

Ved uforklarte plager relatert til mage-/tarmsystem, spising og ernæring hos personer med dystrofia myotonica er det nyttig med en generell klinisk undersøkelse der man også ser pasienten svelge, lytter etter tarmlyder over magen, kjenner etter spenning i endetarmsåpningen og ser på vanlige blod- og urinprøver, eventuelt supplert med røntgenoversiktsbilder av magen. Ved kroniske eller tilbakevendende plager må dette suppleres med laboratorieprøver (blodprøver, billeddiagnostikk) og spesielle undersøkelser av svelge- og tarmfunksjon. Måling av trykket i forskjellige deler av tarmkanalen har vist seg nyttig (1).

Behandling

Omtalte tilfeller av akutte smerter/kolikk som minner om tarmslyng har gått tilbake ved konservativ behandling. Man unngår dermed operasjon og narkose, som det advares mot i nyere litteratur om sykdommen.

Ved akutte smerter og tegn på tarmslyng er det viktig å stoppe drikking og spising i noen timer/døgn og heller tilføre nødvendig veske i blodårene (intravenøst). Klystér/Lavement og innføring av en avlastende slange i endetarmen kan lindre eventuelle luftplager.

Årsakene til kroniske eller tilbakevendende mageplager er sammensatte og en utredning er ofte nødvendig før man kan anbefale behandling. Alminnelige ernæringsråd i forhold til kostsammensetning og eventuelle tilskudd kan gjerne tas opp med ernæringsfysiolog. Behandling av forstoppelse kan i første omfatte tilskudd av ekstra væske, fiber og milde avføringsmidler som svisker og linfrø. Laktulose er en nøytral sukkerart som ikke tas opp i tarmen eller gir tilvenning, men som kan ha en tarmregulerende effekt.

Medisinering med motilitetsregulerende midler (Cisaprid/Prepulsid) eller Metoklopramid/Afipran 10 mg 3 ganger daglig har vært anvendt, angivelig med godt resultat (1, 4). Bruken av Cisaprid/Prepulsid er imidlertid pålagt spesielle begrensninger på grunn av enkelte tilfeller med hjertearytmier og kan derfor neppe anbefales for personer med dystrofia myotonica, som har økt risiko for hjerterytmeforstyrrelser(1). Erythromycin, som også har effekt på tømning av magesekken, har vært forsøkt med positive resultat på mageubehag og diaré, men som med andre antibiotika er det bekymring for utvikling av resistente bakterier ved langtidsbruk.

Manglende kontroll over avføring eller urin er i perioder et alvorlig problem for noen. Sviktende funksjon av lukkemusklene kan bedres med medikamentet Prokainamid. Hos andre

kan stoppende medikamenter eller regelmessig klystér hjelpe. Enkelte har nytte av utlagt tarm (eventuelt bare blindtarmen, som kan benyttes til klystértømming i stedet for å benytte endetarmen).

Pasienter med svelgevansker og mage-/tarmplager av ukjent årsak som ikke har fått stilt diagnosen dystrofia myotonica, bør vurderes også med tanke på denne diagnosen, som nå kan sikres både elektrofysiologisk (EMG) og molekylærgenetisk (DNA-test).

Litteratur:

1. Harper PS, Engelen be, Eymard B, Wilcox DE (ed.) Myotonic Dystrophy, present management, future therapy. Oxford University Press 2004
2. Dubowitch V. Musdcle Disorders in Childhood. Saunders 1995
3. Ronnblom A, Forsberg H, Danielsson A. Gastrointestinal symptoms in myotonic dystrophy. Scand J Gastroenterol 1996 Jul; 31(7):654-7
4. Bruinenberg JFM, Rieu PNMA, Gabreëls FM, Tolboom J. Intestinal pseudoobstruction syndrome in a child with myotonic dystrophy. Acta Pædiatr 1996; 85: 121-3
5. Swaiman KE, Ashwal S. Pediatric Neurology 3.ed. Mosby 1999