Dystrofia myotonika

Også kalt Dystropia Myotonica Congenita (DMC), Myotonic Dystrophy og Steinerts sykdom. Tilhører gruppen nevromuskulære sykdommer.

Dystrofia myotonika er en noevromuskulær sykdom lokalisert til tverrstripet muskelvev med preg av skade på muskelfibrene og muskelsvinn. I tilegg til muskelsvakhet og økt fysisk trettbarhet, er det vanskelig for en kontrahert muskel å slappe av igjen, for eksempel etter et håndtrykk eller når øyelokkene har vært knepet igjen. Dette har gitt betegnelsen myotoni.

I en del familier forekommer en medfødt, alvorlig form og i 1991 skilte man ut en *barndomstype* av sykdommen. Alle har samme genfeil og omtales felles under forkortelsen DM1, men inndeling i medfødt form og barndomstype har stor betydning for forståelse av sykdommens arvelighet og kunnskap om sykdomsforløp. (DM2 forekommer bare i voksen alder, med muskelsvakhet først og fremst i kroppsnære muskelgrupper og med betydelige muskelsmerter er langt sjeldnere og omtales ikke videre her.)

Forekomst

I Vest-Sverige har en stor epidemiologisk undersøkelse vist en forekomst av DM1 på 1 pr 20 000 og av DM2 på 1-2 pr 10 000.

Årsak

Muskeldystrofiene skyldes mutasjoner i arvestoffet Sykdommen skyldes en mutasjon i et gen på kromosom 19.

Arvelighet

Dystrofia myotonika er en autosomalt dominant arvelig sykdom med tendens til forverring fra en generasjon til neste.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Dystrofia myotonika er en systemsykdom. Den er ofte karakterisert ved symptomer og tegn allerede i fosterlivet. I nyfødtperioden registreres uttalt slapphet (hypotoni) og av og til klumpføtter eller andre feilstillinger i leddene, som kan ha nedsatt bevegelighet (kontraktur). Pustevansker og manglende sugeevne kan rask medføre risiko for vitale funksjoner med oksygenmangel og ernæringssvikt som resultat. Lungeumodenhet og feilsvelging kan bidra til dette. Barnet vil ofte ligge i froskestilling, ha en litt spesiell trekantet munn og ansiktet virker slapt og mimikkfattig. Det kan være medfødt hofteskred. Puste- og ernæringsvansker kan nødvendiggjøre intensivbehandling med respiratorstøtte.

Hvis barnet kommer gjennom nyfødtperioden, kommer det som regel en bedring av muskelkraften til opp i skolealder, men nesten alle har forsinket motorisk utvikling og 75 % har utviklingshemning (IQ<70). Denne ser ut til å være til stede fra starten og statisk opp igjennom barndommen.

I småbarnsalder hadde halvparten med barndomsformen noe svak eller klossete motorikk med lett forsinket gangutvikling, tendens til å snuble og falle og vansker med å løpe. Kombinasjonen av lærevansker, kronisk tretthet og initiativløshet, manglende tiltakslyst, konsentrasjonsvansker, mage tarm plager og lite kontakt med jevnaldrende var et stort problem for hele familien.

Diagnostikk

Ved mistanke i nyfødtperioden eller i barndommen, bør man se på morens ansiktsmotorikk og undersøke hennes håndtrykk for myotoni. Bare et fåtall av mødrene mangler tegn på sykdommen. EMG av mor vil bekrefte diagnosen, men kommer først langt senere hos barnet. Senere er klinisk nevrologisk undersøkelse det viktigste redskapet for diagnose, fulgt av supplerende laboratorieundersøkelser og gentest. Ved mistanke bør både barn og foreldre tilbys klinisk nevrologisk undersøkelse og DNA-test.
Hos voksne kan DM1 variere fra helt bagatellmessige tegn som oppdages tilfeldig eller ved familieutredning (grå stær, fotfeilstillinger, balanseusikkerhet og gangbesvær) til alle grader av kronisk tretthet, hukommelsesproblemer og innprentningsvansker, i en del tifeller fremadskridende og kombinert med søvnforstyrrelser/dagsøvn. Samtidig kan det være påfallende initiativløshet, sløvhet og manglende lyst til å snakke om symptomer og plager. Varierende muskelsmerter er også vanlig. Man forsker på i hvilken grad psykiske vansker er spesifikke for DM eller mer sekundære til de store påkjenningene ved de mer alvorlige formene av sykdommen. Kroniske mageplager med diaré (eventuelt vekslende med forstoppelse og smerter) og/eller akutte knipsmerter kan medføre langvarige og omfattende utredninger uten at man forstår sammenhengen eller kommer frem til noen diagnose. Hjerteuregelmessigheter og økt risiko for plutselig hjerteflimmer gjør det nødvendig med undersøkelse og oppfølging hos hjertespesialist. Stoffskifteforstyrrelser er heller ikke uvanlig og kan kreve spesielle utredninger og tiltak.

Behandling og tiltak

Det finnes pr i dag ingen helbredende behandling, men mange symptomlindrende tiltak kan være aktuelle ved de alvorlige formene.

Medikamenter kan hjelpe på myotonien og bedre oppmerksomhetsfunksjoner og søvnmønster.

Man tester for tiden ut medisiner for mageplagene og hjerteuregelmessighetene.

Visse medikamenter kan ha en ugunstig virkning på pust og hjertefunksjon. Narkose vil kunne medføre øket risiko for komplikasjoner og generelt skal man være svært tilbakeholdende med inngrep som krever full bedøvelse. Det er hensiktsmessig å ha med seg et informasjonsskriv som opplyser om disse forholdene.

Forebyggende tiltak og beredskapsplaner bør sammenfattes med en individuell plan (IP) og sikre en planmessig oppfølging.

Det er nylig lagt frem et skandinavisk oppfølgingsprogram (referanseprogram) med anbefalinger for diagnosen.

Foreningen for muskelsyke arbeider for økt kunnskap og informasjon om muskelsykdommer.

Foreningen for muskelsyke
Smedsvingen 4,
1395 Hvalstad
Telefon 66 98 07 60
E-post : ffm@ffm.no
Hjemmeside: www.ffm.no

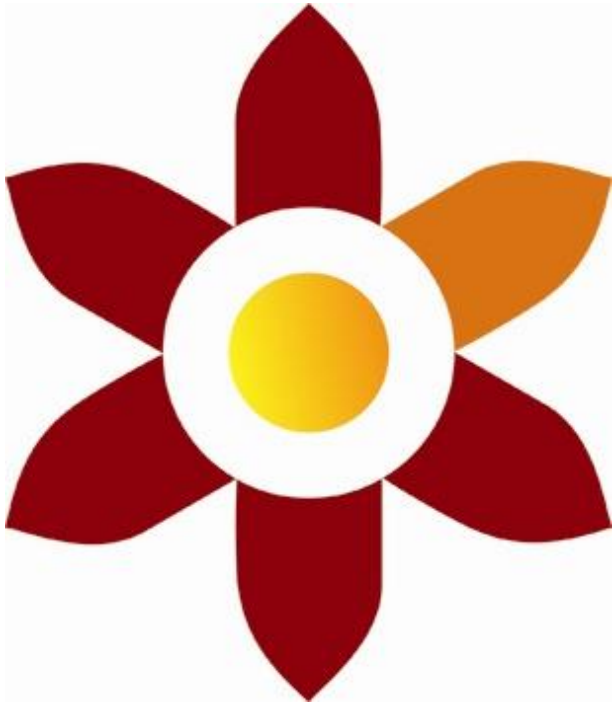
Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet nevromuskulære sykdommer. Frambu arrangerer blant annet kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge mellom 10 og 30 år. Vi arbeider også med utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.
Mer informasjon om dystrofia myotonika og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.

FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu
Sandbakkvn 18,
1404 Siggerud
Telefon 64 85 60 00
Faks 64 85 60 99
E-post: info@frambu.no
www.frambu.no

Informasjon om sjeldne tilstander

Dystrofia myotonika



Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble utgitt av Frambu i september 2007