

Neuromuskulära sjukdomar hos vuxna - Dystrofia myotonika

- Dystrofia myotonika (dystrofi = förtvining, myotoni = muskelstelhet) är en ärftlig neuromuskulär sjukdom som påverkar muskulaturen men också många andra organ i kroppen.
- För dystrofia myotonika (DM) typ 1 är förekomsten cirka 12 personer per 100 000 invånare, men ojämnt fördelat över landet.
- Många personer med DM har svårt att ta ansvar för egenvård p.g.a. påverkad kognitiv funktion. De har ökad känslighet för många narkosmedel och vissa muskelavslappnande läkemedel och risk för andningssvikt och hjärtarytmi i samband med narkos. Dagtrötthet, mag-tarmbesvär och kognitiv påverkan har stor betydelse i personernas vardag.

Diagnostik och utredning

Diagnosen ställs utifrån symtom och med EMG. Ibland tas muskelbiopsi. DNA-analys kan bekräfta diagnosen. Vid misstanke om DM skrivs remiss till neurolog.

Behandling

- Regelbunden hjärtkontroll.
- Regelbunden ventilationskontroll via lungmedicinska klinikerna.
- Symtomatisk behandling av annan organpåverkan. Mag- tarmbesvär, diabetes, endokrina besvär, ögonbesvär (ptos, grå starr) är vanliga.
- Regelbunden kontroll av munhälsa. Hög gom, minskad salivproduktion och försämrad munmotorik är vanligt.
- Ät- och sväljproblem utreds och behandlas av logoped och dietist oftast i samråd med dysfagiteamet.
- Genetisk rådgivning. När patienten så önskar remiss till regionmottagningen för klinisk genetik i Linköping.

Uppföljning

Regelbunden uppföljning krävs. Alla personer med DM som har kontakt med vuxenhabiliteringen erbjuds att delta i diagnosspecifikt och multiprofessionellt uppföljningsprogram. Formulären som används i uppföljningsprogrammet är baserat på Skandinaviskt konsensusprogram Dystrophia Myotonica.

Mer information

- Se Dystrofia Myotonika, Socialstyrelsen
- Se International Myotonic Dystrophy organization under relaterad information.
- Se Kommunsamverkan, Folkhälsa och sjukvård, Region Jönköpings län.