



Dystrofia myotonika typ 1

Dystrofia myotonika typ 1 (DM1) är en ärftlig sjukdom som påverkar muskulaturen, men också många andra organ i kroppen. Utmärkande är en varierande muskelpåverkan, med muskelsvaghet, stelhet och balanssvårigheter.

Dystrofia myotonika typ 1 förekommer hos cirka 12 personer per 100 000 invånare men förekomsten varierar betydligt mellan olika regioner i världen. I Sverige finns uppskattningsvis 1 500 personer med sjukdomen.

Symtom

Sjukdomen delas in i flera former beroende på när symtomen visar sig. Svårast är den kongenitala (medfödda) formen där barnen vid födseln har andnings- och sugsvårigheter. Vanligast är vuxenformen där de första symtomen visar sig i 20–40-årsåldern. Symtomen varierar stort i utbredning och svårighetsgrad.

Mest karaktäristiskt är muskelsvaghet, främst i ansikte, hals, händer och fötter, samt muskelstelhet (myotoni) som gör det svårt att slappna av efter en muskelsammandragning.

DM1 kan även påverka ögon, hjärta, hormonproducerande körtlar, mag-tarmkanalen och hjärnan.

Muskelsvagheten tilltar, vilket leder till ökande gång- och balanssvårigheter, nedsatt andningsfunktion och sälljsvårigheter. De flesta får en påverkan på hjärtat.

Hypogammaglobulinemi förekommer hos hälften av alla med sjukdomen, vilket medför extra känslighet för främst bakteriella infektioner.

De flesta barn har en lindrig till medelsvår intellektuell funktionsnedsättning. Vid den kongenitala formen kan denna vara svår. Autism är vanligt.

Med tiden får många en uttalad dagtrötthet samt påverkan på kognitiva funktioner. Ångest och depression förekommer, det senare främst hos vuxna.

Orsak

Sjukdomen orsakas av en förändring i en gen som påverkar bildandet av flera olika proteiner.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar DM1. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till. Symtomen utreds och behandlas av olika barn- och vuxenspecialister.

Den svåra kongenitala formen innebär ett livshotande tillstånd och barnen behöver under den första tiden andningshjälp samt matning via sond.

Hjärtat kontrolleras regelbundet. Symtom kan behandlas med läkemedel. Många behöver med tiden pacemaker.

Svaghet i andningsmuskulaturen utreds och behandlas. Vuxna följs upp vad gäller vissa hormonella funktioner.

Dagtrötthet, ångest och depression kan i många fall behandlas med läkemedel.

Hypogammaglobulinemi behandlas med tillförsel av immunglobulin.

Barn och ungdomar behöver habiliteringsinsatser, och behovet kan kvarstå upp i vuxen ålder. Psykologiskt stöd är viktigt för alla med sjukdomen.

Resurser

Expertteam för sällsynta neuromuskulära sjukdomar finns vid flera av universitetssjukhusen. Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Neuroförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad november 2024.