

Dystrophia myotonica type 2

Dystrophia myotonica type 2 (DM 2) er en arvelig nevro-muskulær sykdom. DM 2 har mange fellestrekk med DM 1 (se «Dystrophia myotonica type 1»), men er generelt mildere, har i mindre grad affeksjon av andre organer enn skjelettmuskel og har bedre prognose med normal forventet levetid, selv om hjerterytmeforstyrrelse forekommer.

Symptomer

Videre er symptomene ved DM 2 typisk mer uttalt i hofter og lår enn føtter, mens ved DM 1 er svakhet i ankler og legg typisk. Nakke, skuldre, albuer og fingerfleksorer er ofte rammet i likhet med DM 1. Ansiktsaffeksjon er mer sjelden ved DM 2. Energimangel (fatigue) og smerter i hofter/lår er vanlig. Symptomer på DM 2 uttrykkes vanligvis fra 10-60 års alderen.

Det kan være sparsomme funn ved nevrofysiologisk undersøkelse (EMG/nevrografi), og myotoni kan være fraværende.

DM 2 har annen genetisk årsak enn DM 1, og denne sitter i kromosom 3. Mutasjonen tenderer ikke å øke i alvorlighetsgrad fra én generasjon til neste, slik som ved DM 1. DM 2 har som DM 1 autosomal dominant arvegang, dvs at det er nok å arve mutasjon fra den ene forelderen for å få sykdommen. DM 2 er rapportert som mye sjeldnere enn DM 1, men det kan også være at DM 2 er underdiagnostisert pga et mer diffust symptombilde som kan forveksles med for eksempel fibromyalgi. For DM 2 er rapportert prevalens globalt 1-9 pr. 100 000 (orphanet). Den er ikke kartlagt i Norge.

Kompetansesentertilbud til personer med medfødte nevro-muskulære sykdommer

Det er etablert et formelt samarbeid mellom Frambu, Enhet for arvelige og medfødte nevro-muskulære tilstander ved nevrologisk avdeling ved Oslo universitetssykehus og Nevromuskulært kompetansesenter ved Universitetssykehuset i Nord-Norge for å sikre at personer med medfødte nevro-muskulære sykdommer blir fulgt opp i tråd med forskrift for nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten. NMK vil ha et overordnet ansvar for tilbudet til gruppen.

Kontaktinformasjon:

Nevromuskulært kompetansesenter: www.unn.no/nmk

Frambu: www.frambu.no

EMAN: <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/nevroklinikken/nevrologisk-avdeling/enhet-for-medfodte-og-arvelige-nevromuskulere-tilstander-eman>

Andre nyttige lenker:

www.muskelregisteret.no

Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (Muskelregisteret)

<http://www.ffm.no>

FFM- Foreningen for muskelsyke

<http://www.helsekompetanse.no/kurs/pust>

E-læringskurset PUST om langtids mekanisk ventilasjon