



Dystrofia myotonika typ 2

Dystrofia myotonika typ 2 (DM2) är en ärftlig sjukdom som påverkar muskulaturen, men också många andra organ i kroppen. Utmärkande är svaghet, stelhet och värk i musklerna.

Förekomsten av dystrofia myotonika typ 2 varierar betydligt mellan olika regioner i världen. Vanligast är sjukdomen i vissa centraleuropeiska länder och Finland. I Sverige finns uppskattningsvis 50–100 personer med dystrofia myotonika typ 2.

Symtom

Symtomen varierar stort i utbredning och svårighetsgrad. De första symtomen visar sig oftast i 20–40-årsåldern men kan i sällsynta fall förekomma tidigare.

De främsta gemensamma kännetecknen för sjukdomen är muskelsvaghet, muskelstelhet (myotoni) och muskelvärk.

Muskelsvagheten märks oftast först i böjmusklerna i höfter och nacke men påverkar så småningom även händer, armar, skuldror, bäckengördel och lår. Muskelsvagheten tilltar långsamt, vilket kan leda till ökande gång- och balanssvårigheter.

Muskelvärk är vanligt, särskilt i låren. Värken kan också vara generell och förekomma både vid vila och ansträngning.

De flesta med sjukdomen får också myotoni, vilket upplevs som en stelhet när muskeln har svårt att slappna av efter en sammandragning.

Mer än hälften av alla med sjukdomen får med tiden grå starr (katarakt), ibland redan i 30- till 40-årsåldern.

Hos personer med DM2 finns risk för påverkan på hjärtat, och risken ökar med stigande ålder. Hjärtrytmrubbningar (arytmier) kan förekomma före andra symtom.

Andra organ som kan påverkas är hormonproducerande körtlar, mag-tarmkanalen och hjärnan. Hörselnedsättning förekommer.

Med tiden får många en uttalad dagtrötthet samt en lindrig påverkan på kognitiva funktioner.

Orsak

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

Behandling

Det finns ingen behandling som botar DM2. Insatserna inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

För att så långt som möjligt bibehålla muskelfunktionen och muskelstyrkan rekommenderas regelbunden fysisk aktivitet. En fysioterapeut kan ge råd om rörelseträning och hur man undviker att överbelasta svaga muskler.

Muskelsmärter kan i viss mån lindras med läkemedel. Även muskelstelhet kan ibland behandlas med läkemedel.

Hjärtat kontrolleras regelbundet. Symtom kan behandlas med läkemedel, och en del kan med tiden behöva pacemaker.

Svaghet i andningsmuskulaturen utreds och behandlas.

Vissa hormonella funktioner behöver kontrolleras regelbundet och vid behov behandlas.

Grå starr behöver ofta opereras.

Dagtrötthet kan i många fall behandlas med läkemedel.

Socialt och psykologiskt stöd är viktigt.

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
- 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 mars 2025.