
Dystrofia myotonika type 1 – en multiorgansykdom

KLINISK OVERSIKT

KRISTIN ØRSTAVIK

krorstav@ous-hf.no

Seksjon for sjeldne nevromuskulære tilstander

Oslo universitetssykehus

og

Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

Forfatterbidrag: idé, manusutkast, innsamling av innspill,
manusbearbeiding og godkjenning av innsendte versjon.

Kristin Ørstavik er dr.med., spesialist i nevrologi og klinisk
nevrofysiologi og seksjonsoverlege. Hun har lang erfaring i oppfølging og
behandling av pasienter med sjeldne nevromuskulære tilstander og er
veileder for flere ph.d.-studier om dystrofia myotonika type 1.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen
interessekonflikter.

GRO SOLBAKKEN

Avdeling for nevrologi, revmatologi og rehabilitering

Drammen sykehus, Vestre Viken

Forfatterbidrag: innspill til manus, manusbearbeiding og godkjenning av
innsendte versjon.

Gro Solbakken er ph.d., spesialfysioterapeut, spesialist i nevrologisk
fysioterapi. Hun har lang erfaring med tverrfaglig oppfølging av
pasienter med sjeldne nevromuskulære tilstander, og hennes
doktorgradsavhandling omhandlet dystrofia myotonika type 1.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen
interessekonflikter.

MAGNHILD RASMUSSEN

Barneavdeling for nevrofag

Oslo universitetssykehus

og

Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

Forfatterbidrag: innspill til manus, manusbearbeiding og godkjenning av innsendte versjon.

Magnhild Rasmussen er dr.med. og spesialist i barnesykdommer. Hun har spesialkompetanse innenfor sjeldne arvelige nevromuskulære sykdommer og har utført en studie rundt pasienter med dystrofia myotonika type 1. Hun er pensjonert med deltidsstilling.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

PETTER SCHANDL SANAKER

Nevrologisk avdeling

Haukeland universitetssjukehus

Forfatterbidrag: innspill til manus, manusbearbeiding og godkjenning av innsendte versjon.

Petter Schandl Sanaker er ph.d. og spesialist i nevrologi, med lang erfaring med pasienter med sjeldne nevromuskulære tilstander.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

HANNE LUDT FOSSMO

Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander

Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

og

Vikersund Kurbad

Forfatterbidrag: innspill til manus, manusbearbeiding og godkjenning av innsendte versjon.

Hanne Ludt Fossmo er spesialfysioterapeut og ph.d.-kandidat med dystrofia myotonika type 1 som tema. Hun har lang erfaring med denne pasientgruppen.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

EINAR BRYNE

Barnehabiliteringen

Sykehuset i Vestfold, Tønsberg

Forfatterbidrag: innspill til manus, manusbearbeiding og godkjenning av innsendte versjon.

Einar Bryne er overlege og spesialist i barnesykdommer. Han har lang erfaring med barn og ungdom med dystrofia myotonika type 1.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

TORILL KNUITSEN-ØY

Tønsberg

Forfatterbidrag: innspill til manus, manusbearbeiding og godkjenning av innsendte versjon.

Torill Knutsen-Øy er pårørende og har skrevet boken *Alene, sammen* om sine opplevelser. Hun var tidligere ansatt i Enhet for medfødte og arvelige nevrologiske tilstander og bidro til utvikling av pårørendeperm for pårørende til pasienter med dystrofia myotonika type 1.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

TONJE ELGSÅS

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Forfatterbidrag: innspill til manus, manusbearbeiding og godkjenning av innsendte versjon.

Tonje Elgsås er psykologspesialist med fordypning i habiliteringspsykologi. Hun har lang erfaring med pasienter med dystrofia myotonika type 1.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

ARVID HEIBERG

Oslo

Forfatterbidrag: innspill til manus, manusbearbeiding og godkjenning av innsendte versjon.

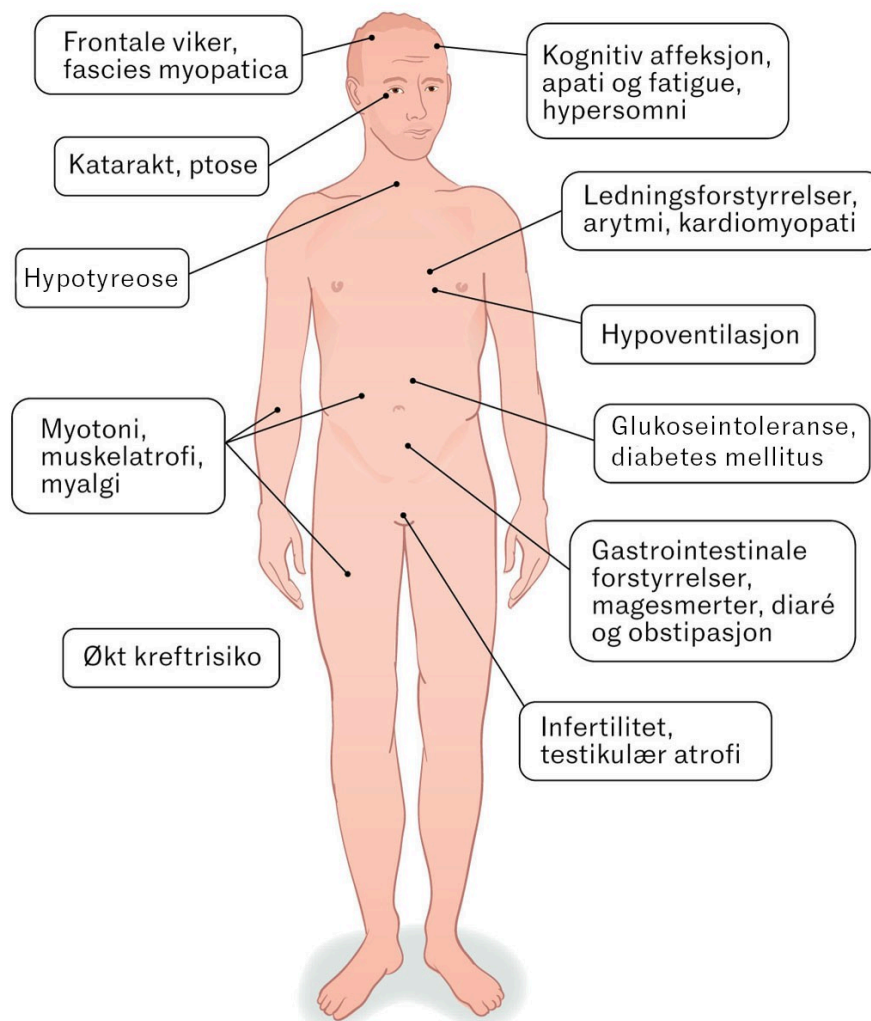
Arvid Heiberg er spesialist i medisinsk genetikk og professor emeritus. Han har svært lang erfaring med sjeldne sykdommer og har publisert en studie om pårørenderollen ved dystrofia myotonika type 1.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Dystrofia myotonika type 1 er en dominant arvelig multiorgansykdom som kan affisere mennesker i alle aldre. Det er den hyppigst forekommende arvelige muskelsykdommen blant voksne. Sen diagnostikk tyder på begrenset kunnskap blant kolleger om at andre symptomer enn typisk muskulære kan dominere. Tilstanden forverres ofte for hver generasjon, og enkeltfamilier blir hardt

rammet. Tar det lang tid før diagnosen blir satt, er det risiko for mer alvorlig utvikling og mangelfull symptomatisk behandling. Vi håper at denne kliniske oversiktsartikkelen kan bidra til raskere diagnostikk og bedre oppfølging av pasientgruppen.

Dystrofia myotonika type 1 ble første gang beskrevet i 1909 av Joseph Steinert og er også kalt Steinerts sykdom. Forekomsten på verdensbasis varierer betydelig, med et gjennomsnitt på 9,3/100 000, ifølge en oversiktsartikkel [\(1\)](#). Vi kjenner ikke sikkert forekomsten i Norge, men i en prevalensstudie fra Nord-Norge er det rapportert 13,4/100 000 [\(2\)](#). Hovedsymptomene er ofte knyttet til stivhet og manglende relaksasjon av muskler (som skyldes myotoni) og svakhet (som skyldes dystrofi). Myotoni vil typisk bli mildere med aktivitet (oppvarmingsfenomen). Tilstanden er en multiorgansykdom med symptomer og funn som kan være mer fremtredende enn muskelsymptomene (figur 1).



Figur 1 Dystrofia myotonika 1 er en multiorgansykdom. Figuren viser organsystemer som kan affiseres.

Differensialdiagnoser inkluderer dystrofia myotonika type 2, som også er dominant arvelig, gir både myotoni og muskeldystrofi og fører til økt risiko for katarakt og diabetes. Men så langt er det ikke holdepunkter for forverring for

hver generasjon ved denne tilstanden. Symptomene starter oftest i voksen alder, og svakheten er mest uttalt proksimalt. Dystrofia myotonika type 2 er en sjeldnere sykdom, med en prevalens på 2,3/100 000 (1). Vi har valgt i denne artikkelen å fokusere på dystrofia myotonika type 1. Andre viktige differensialdiagnoser er myotonia congenita, som gir myotoni, men ikke svakhet. Hos ungdom og voksne vil også distale myopatii kunne minne om dystrofia myotonika type 1, men disse gir vanligvis ikke ptose og fascies myopathica som ved dystrofia myotonika type 1.

Denne kliniske oversikten er basert på et skjønnsmessig utvalg av internasjonal litteratur, skandinaviske og internasjonale anbefalinger og forfatternes særskilte kunnskap om pasientgruppen både gjennom klinisk arbeid, forskning og som pårørende. En slik oversikt dekker ikke hele temaet, men det finnes gode internasjonale retningslinjer for diagnostikk og oppfølging som viser omfanget av denne sykdommen (3–5).

Genetikk

Den genetiske årsaken til dystrofia myotonika type 1 ble beskrevet i 1992 og skyldes en ustabil ekspansjon av en CTG-repetisjon i *DMPK*-genet (myotonic dystrophy proteinkinase-genet) (6). Dette er en tripletteksplansjonssykdom. Uaffiserte har 5–37 repetisjoner av CTG-komplekset. Repetisjoner i det såkalte premutasjonsområdet (38–49 repetisjoner) har tendens til å langsomt øke til sykdomsgivende område (over 50) over generasjoner. Repetisjoner over 50 og opptil over flere 1 000 gir sykdom. Repetisjonen er økende ustabil med økende størrelse gjennom livet, og antallet repetisjoner øker også oftest fra forelder til barn og gir derfor mer alvorlig sykdom (antesipasjon) (7).

Undergrupper

Dystrofia myotonika type 1 deles inn i fem undergrupper avhengig av symptomdebut (8). Den *kongenitale* formen viser seg ved fødsel eller i nyfødtp perioden og er oftest nedarvet fra mor. Barnet er hypotont og har ofte problemer med å puste og ta til seg næring. Noen har klumpfot. Genetisk er det vanligvis mer enn 750 repetisjoner. En del av barna dør i nyfødtp perioden. De fleste andre bedres motorisk etter nyfødtp perioden, men har ofte betydelig kognitiv affeksjon. De motoriske vanskene øker etter hvert igjen, som ved klassisk dystrofia myotonika type 1.

Infantil form debuterer før ti års alder. Debutsymptomene er gjerne knyttet til forsinket psykomotorisk utvikling, lære- eller atferdsvansker og milde motoriske symptomer (9). Den *juvenile* formen debuterer når barna er 10–18 år. Her kan det også være sosiale vansker og lærevansker, og motoriske symptomer, myotoni og utvikling av svakhet sees ofte (10). *Klassisk* voksen form debuterer etter 18 års alder og gjerne med motoriske symptomer, men

kan også være magesmerter, hypersomni, kardiaale symptomer eller katarakt [\(8, 11\)](#). Sen voksten form debuterer etter 40 år, og disse personene har gjerne katarakt og eventuelt lette motoriske symptomer [\(11\)](#).

Diagnostikk

Studier har vist betydelig forsinkelse i diagnostikken av pasienter med dystrofia myotonika type 1. For pasienter med symptomdebut før 18 år viste en amerikansk spørreundersøkelse fra 2013 at det gikk i gjennomsnitt 13 år fra første symptom til diagnosen ble satt [\(12\)](#).

Dystrofia myotonika type 1 diagnostiseres ved genetisk testing. Undersøkelsen inngår ikke i genpaneler for nevromuskulære tilstander og må bestilles separat. Genetisk testing bør vurderes som ledd i utredning av atferds-, oppmerksomhets- og/eller betydelige lærevansker hos barn, også for dem uten andre tydelige symptomer og tegn på dystrofia myotonika type 1. De motoriske symptomene kan være subtile hos barn og unge som har tidlig kognitiv affeksjon knyttet til sykdommen. Voksne pasienter med tidlig bilateral katarakt, stivhet i muskler eller økende dagtrettighet og manglende initiativ bør også vurderes, spesielt ved positiv familieanamnese. Muskelbiopsi har vanligvis ikke plass i diagnostikken, men hvis biopsi tas som ledd i generell myopatiutredning kan den vise karakteristiske funn. Kreatinkinaseverdien (CK) kan være normal eller lett forhøyet, mens elektromyografi (EMG) kan påvise myotoni og myopati selv om dette ikke sees ved klinisk undersøkelse.

Myopati og myotoni

Ved dystrofia myotonika type 1 er det klassisk påvirkning av muskler med atrofi distalt i ekstremiteter og i ansiktet, svakhet i hender og underarmer, og mange utvikler droppfoot. I ansiktet sees ofte ptose, lite mimikk (facies myopatica) og atrofi av temporalismuskelen [\(8\)](#). Redusert mimikk gjør at ansiktsuttrykk kan mistolkes. Nakkemusklene kan være tidlig påvirket hos voksne, og nylig viste en norsk undersøkelse at dette også gjelder mage- og ryggmuskler hos mange [\(13\)](#). Musklene i svelget og rundt munnen blir ofte myopatiske og medfører snøvlete tale samt tygge- og svelgeproblemer. Slike vansker kan også ha myotont preg.

Myotonien sees ellers typisk i hendene, med problemer med å slippe et håndtak eller ved håndhilsing. Den kan testes ved å be pasienten knytte hånden hardt og slippe opp raskt, eller ved perkusjon over tenarmuskelen. Muskelsvakhet og dårlig balanse fører ofte til fall. Hos nyfødte med den kongenitale varianten sees hypotoni og forsinket motorisk utvikling. Ved barneformene kan dysartri og redusert mimikk være typiske trekk.

Hjerte- og respirasjonsaffeksjon

Pasienter med dystrofia myotonika type 1 har nedsatt gjennomsnittlig levealder: midten av 50-årene er beskrevet i litteraturen (14). Respirasjonssvikt er regnet som den viktigste dødsårsaken, men hjerteaffeksjon utgjør også en betydelig risikofaktor for tidlig død (14). Hjerteaffeksjon er beskrevet hos opptil 80 % av voksne med dystrofia myotonika type 1 og kan arte seg som ulike arytmier, kardiomyopati og akutt hjertedød (15). Internasjonalt er det anbefalt å ta årlig EKG samt Holter-monitorering og ekkokardiografi ved symptomer (16).

Respirasjonen kan være affisert på flere måter (17). Pasientene kan få klassisk obstruktiv søvnapné på grunn av svakhet i muskulaturen i øvre luftveier, de kan fremvise et restriktivt mønster på grunn av svakhet i diafragma og aksessoriske muskler, og det er også beskrevet sentralnervøst betinget respirasjonsaffeksjon. Pasienter bør henvises til lungespesialist for kartlegging, og man bør årlig spørre spesifikt etter symptomer på hypoventilasjon, som morgenhodepine og økende dagtrettet. Mange får behov for assistert ventilasjon om natten. Selv etter vellykket behandling av nattlig hypoventilasjon, vil en del pasienter fortsatt oppleve betydelig dagtrettet. Denne kan være sentralnervøst betinget.

Forsiktighet ved kirurgi og anestesi

Hos samtlige pasienter med dystrofia myotonika type 1 bør det legges inn kritisk informasjon om tilstanden i kjernejournal, og respirasjon og hjertefunksjon bør kartlegges før inngrep. Pasientene kan ha myotoni i tunge/kjeve som kan gi intubasjonsvansker. De har også økt følsomhet for muskelrelakserende medikamenter, spesielt bør depolariserende muskelrelakserende medisiner unngås. Inhalasjonsanestesi bør brukes med forsiktighet hos pasienter med kardiomyopati (18). Pasientene må overvåkes nøye etter anestesi, og man må forvente lenger oppvåkningstid. Kronisk respirasjonssvikt er vanlig ved dystrofia myotonika type 1. Ved behov for oksygentilskudd må pasienten overvåkes, og det er viktig å utøve forsiktighet, da dette kan føre til retensjon av CO₂. Lungelege bør være involvert. Lokalbedøvelse og lystgass er trygt ved mindre inngrep.

Endokrinologi

Voksne pasienter har økt risiko for diabetes mellitus type 2, hypotyreose og infertilitet. Kontroll av HbA_{1C} og tyreoidfunksjonsprøver anbefales hvert år for voksne (4) og hvert tredje år eller ved klinisk mistanke hos barn (3).

Kognitiv affeksjon

Den kognitive profilen varierer fra omfattende svikt som tilsier utviklingshemning, til få eller ingen symptomer eller funn. Svikten kan oppstå fra tidlig barneår eller ikke før i voksen alder. Generelt ser man mildere svikt hos personer som har sen debut av symptomer, og mer alvorlig påvirkning hos dem med debut i tidlig barnealder. Samtidig kan pasienter med sen symptomdebut noen ganger ha relativt rask nedgang i visse kognitive evner (4). Pasientene kan ha problemer med hukommelse, rom- og retningssans og oppmerksomhet. I tillegg ser man utfordringer med eksekutive funksjoner som evne til planlegging, abstrakt tenkning, mental fleksibilitet og impulskontroll (19). Dette gir seg ofte uttrykk i initiativløshet og apati, og mange trenger mye hjelp for å gjennomføre dagligdagse aktiviteter. For personer med slike utfordringer indikerer både forskning og klinisk erfaring at de kognitive vanskene påvirker livskvaliteten i stor grad (3).

Også mildere kognitive utfall med for eksempel affeksjon av eksekutive funksjoner kan gi vansker med å fungere i hverdagen. Det bør være lav terskel for å gjennomføre en nevropsykologisk utredning. Strukturert kartlegging av nevropsykologisk funksjon og aktiviteter i dagliglivet er et nyttig hjelpemiddel for pasienter og pårørende til å forstå og mestre vanskene bedre. Mange med dystrofia myotonika type 1 og kognitive problemer har dårlig sykdomsinnsikt. I helsetjenesten opplever man da vansker med å få gode anamnesticke opplysninger samt manglende oppfølging av avtaler og etterlevelse av tiltak. Uansett årsak til manglende sykdomsinnsikt er det viktig å skape forståelse for at dette ikke er noe personen gjør med overlegg, og pårørende og hjelpeapparatet må involveres i oppfølgingen. Ledsager til behandlingsavtaler anbefales.

Andre symptomer og funn

Katarakt uten kjent årsak er et viktig alarmsymptom og ofte det eneste funnet hos dem med sen voksendebut (4, 8, 20). I en norsk studie med 50 voksne pasienter rapporterte 84 % kroniske smerter (21). Mange strever med diaré eller obstipasjon og magesmerter, noe som kan gi pseudoobstruksjon og gjentatte innleggelser (22). Det er også beskrevet en betydelig andel med urininkontinens (22). Dystrofia myotonika type 1 gir også økt risiko for kreft, uten at det er utarbeidet egne screeningprogrammer for pasientgruppen (23).

Oppfølging og behandling

Det finnes ingen spesifikk medikamentell behandling for dystrofia myotonika type 1, men det foregår utprøving av blant annet genmodifiserende behandling som antisense-terapi med oligonukleotider (24).

Tilstanden er progredierende, og det er derfor viktig med regelmessig oppfølging både i primær- og spesialisthelsetjenesten. Spesifikk oppfølging av hjertet og respirasjonen som anført over, er anbefalt. Ved betydelig affeksjon og ved debut i barnealder bør pasientene følges i habiliteringstjenesten. Mange voksne pasienter kan ha nytte av rehabiliteringsopphold. Fysisk aktivitet og styrketrening er anbefalt for å unngå dekondisjonering av ikke-affisert muskulatur, gjerne etter råd fra fysioterapeut med kjennskap til diagnosen. Ved hjerteaffeksjon bør kondisjonstrening gjøres etter samråd med kardiolog.

Hvilken type styrketrening som har effekt, er gjenstand for pågående forskning. Kognitiv terapi, eventuelt i kombinasjon med et treningsprogram, har også vist seg å ha effekt på fatigue hos pasientgruppen (25). Affisert pasient, og foreldre når pasienten er et barn, bør få genetisk veiledning når diagnosen er bekreftet. Det er viktig at barnet får tilbud om dette på nytt når det har nådd myndighetsalder. Pasienter og pårørende kan anbefales å melde seg inn i Foreningen for muskelsyke (FFM), som holder egne kurs og tilbyr kontakt med likeperson. Foreningen har også en separat ungdomsgruppe.

Dystrofia myotonika type 1 gir utfordringer for friske pårørende. I mange familier blir sykdommen først kjent når det fødes et alvorlig affisert barn, men det avdekkes da ofte flere med diagnosen i samme familie, f.eks. en av foreldrene til barnet. Der barnet har sosiale utfordringer i skolen og en ektefelle med diagnosen har manglende initiativ, fatigue og begrensede muligheter til å bidra, blir det en særlig stor belastning på den friske i parforholdet. Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander ved Oslo universitetssykehus har utarbeidet en perm til bruk for pårørende av voksne pasienter med dystrofia myotonika type 1 (26). Denne kan være til nytte både for pårørende og for pasienter i møte med hjelpeapparatet.

Artikkelen er fagfellevurdert.

REFERENCES

1. Liao Q, Zhang Y, He J et al. Global Prevalence of Myotonic Dystrophy: An Updated Systematic Review and Meta-Analysis. *Neuroepidemiology* 2022; 56: 163–73. [PubMed][CrossRef]
2. Müller KI, Ghelue MV, Lund I et al. The prevalence of hereditary neuromuscular disorders in Northern Norway. *Brain Behav* 2021; 11: e01948. [PubMed][CrossRef]
3. Johnson NE, Aldana EZ, Angeard N et al. Consensus-based care recommendations for congenital and childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract* 2019; 9: 443–54. [PubMed][CrossRef]
4. Ashizawa T, Gagnon C, Groh WJ et al. Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract* 2018; 8: 507–20. [PubMed][CrossRef]
5. Bird TD. Myotonic Dystrophy Type 1. I: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM et al., red. Seattle, WA: GeneReviews, 1993.

6. Buxton J, Shelbourne P, Davies J et al. Detection of an unstable fragment of DNA specific to individuals with myotonic dystrophy. *Nature* 1992; 355: 547–8. [PubMed][CrossRef]
7. Winblad S, Samuelsson L, Lindberg C et al. Cognition in myotonic dystrophy type 1: a 5-year follow-up study. *Eur J Neurol* 2016; 23: 1471–6. [PubMed][CrossRef]
8. Hamel JI. Myotonic Dystrophy. *Continuum (Minneapolis, Minn)* 2022; 28: 1715–34. [PubMed][CrossRef]
9. Aden P, Skarbø AB, Wallace S et al. Cognitive function, behaviour and quality of life in children with myotonic dystrophy type 1 in South - Eastern Norway. *Eur J Paediatr Neurol* 2023; 45: 1–6. [PubMed][CrossRef]
10. Lagrue E, Dogan C, De Antonio M et al. A large multicenter study of pediatric myotonic dystrophy type 1 for evidence-based management. *Neurology* 2019; 92: e852–65. [PubMed][CrossRef]
11. Joosten IBT, Horlings CGC, Vosse BAH et al. Myotonic dystrophy type 1: A comparison between the adult- and late-onset subtype. *Muscle Nerve* 2023; 67: 130–7. [PubMed][CrossRef]
12. Hilbert JE, Ashizawa T, Day JW et al. Diagnostic odyssey of patients with myotonic dystrophy. *J Neurol* 2013; 260: 2497–504. [PubMed][CrossRef]
13. Solbakken G, Ørstavik K, Hagen T et al. Major involvement of trunk muscles in myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurol Scand* 2016; 134: 467–73. [PubMed][CrossRef]
14. Turner C, Hilton-Jones D. Myotonic dystrophy: diagnosis, management and new therapies. *Curr Opin Neurol* 2014; 27: 599–606. [PubMed][CrossRef]
15. Petri H, Vissing J, Witting N et al. Cardiac manifestations of myotonic dystrophy type 1. *Int J Cardiol* 2012; 160: 82–8. [PubMed][CrossRef]
16. Hasselberg NE, Berge KE, Rasmussen M et al. Kardiomyopati ved arvelig skjelettmuskeldystrofi. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2018; 138. doi: 10.4045/tidsskr.16.0683. [PubMed][CrossRef]
17. Hawkins AM, Hawkins CL, Abdul Razak K et al. Respiratory dysfunction in myotonic dystrophy type 1: A systematic review. *Neuromuscul Disord* 2019; 29: 198–212. [PubMed][CrossRef]
18. Ferschl M, Moxley R, Day JW et al. Practical suggestions for the anesthetic management of a myotonic dystrophy patient. https://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF_LongForm_AnesGuidelines_01C.pdf Lest 29.1.2024.
19. Morin A, Funkiewiez A, Routier A et al. Unravelling the impact of frontal lobe impairment for social dysfunction in myotonic dystrophy type 1. *Brain Commun* 2022; 4: fcac111. [PubMed][CrossRef]

20. Boonstra NE, Varhaug KN. Øyesykdom ved dystrophia myotonica type 1. Tidsskr Nor Legeforen 2023; 143. doi: 10.4045/tidsskr.22.0608. [PubMed] [CrossRef]
21. Solbakken G, Løseth S, Froholdt A et al. Pain in adult myotonic dystrophy type 1: relation to function and gender. BMC Neurol 2021; 21: 101. [PubMed] [CrossRef]
22. Fisette-Paulhus I, Gagnon C, Girard-Côté L et al. Genitourinary and lower gastrointestinal conditions in patients with myotonic dystrophy type 1: A systematic review of evidence and implications for clinical practice. Neuromuscul Disord 2022; 32: 361–76. [PubMed][CrossRef]
23. D'Ambrosio ES, Gonzalez-Perez P. Cancer and Myotonic Dystrophy. J Clin Med 2023; 12: 1939. [PubMed][CrossRef]
24. De Serres-Bérard T, Ait Benichou S, Jauvin D et al. Recent Progress and Challenges in the Development of Antisense Therapies for Myotonic Dystrophy Type 1. Int J Mol Sci 2022; 23: 13359. [PubMed][CrossRef]
25. Okkersen K, Jimenez-Moreno C, Wenninger S et al. Cognitive behavioural therapy with optional graded exercise therapy in patients with severe fatigue with myotonic dystrophy type 1: a multicentre, single-blind, randomised trial. Lancet Neurol 2018; 17: 671–80. [PubMed][CrossRef]
26. Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander, Oslo Universitetssykehus. Informasjonsperm om dystrofia myotonika type 1. <https://ffm.no/wp-content/uploads/2022/11/Informasjonsperm-DM1.pdf> Lest 20.1.2024.

Publisert: 16. april 2024. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.23.0687

Mottatt 11.10.2023, første revisjon innsendt 29.1.2024, godkjent 16.2.2024.

Publisert under åpen tilgang CC BY-ND. Lastet ned fra tidsskriftet.no 6. juni 2026.