



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkäriin konsultaatiota.

## Myotoninen dystrofia

Erikoislääkäri Sirpa Kivirikko, Väestöliiton perinnöllisyysklinikka, 2004

**Avainsanat** (synonyymit): Steinertin tauti, DM1, myotonic dystrophy

### Johdanto

Dystrophia myotonica on yleisin aikuisella esiintyvä perinnöllinen lihasdystrofia eli etenevä lihasten surkastumatauti. Tautia esiintyy väestössä 1:20 000 henkilöllä. Dystrophia myotonican kuvasi v. 1909 saksalainen Hans Steinert, ja tästä syystä dystrophia myotonica käytettiin aikaisemmin nimeä Steinertin tauti. Tauti johtuu geenivirheestä, jossa CTG-toistojen lukumäärä on lisääntynyt.

### Dystrophia myotonican tärkeimmät piirteet

Klassisessa dystrophia myotonicassa lihasoireet ovat hallitsevia. Lisäksi oireita voi olla silmissä, sydämessä, umpieritysrauhasissa, suolistossa ja ihossa. Yleensä tauti ilmenee nuorella aikuisiällä noin 20–25-vuotiaana, ja 80 %:lla on oireita 50 vuoden ikään mennessä. Tavallisimmin tauti alkaa lihasheikkoutena tai -myotoniana. Myotonialla tarkoitetaan vaikeutta rentouttaa lihas välittömästi lihas-supistuksen jälkeen, esim. hellittää puristusotetta kättelyn jälkeen. Lihasoireet painottuvat raajojen ääriosiin sekä kasvojen, kaulan ja hartiasseudun lihaksiin. Tauti on luonteeltaan etenevä ja lihasheikkous lisääntyy iän myötä. Kuitenkin hyvin harvoin joudutaan vuosikymmenien sairastamiseen jälkeen turvautumaan pyörätuoliin.

Kasvoissa voidaan jo varhain nähdä lihasheikkoutta. Kasvot muuttuvat ilmeettömiksi ja puhe epäselväksi. Osalla miehistä on ennen aikaista kaljuuntumista, erityisesti ohimolta hiukset voivat harventua. Yläsilmäluomien

avaaminen jää hiukan vajaaksi, mistä käytetään nimitystä ptoosi (riippuluomi). Melkein kaikilla on silmän mykiössä samentuma eli harmaakaihi. Osalla samentuma aiheuttaa näön huononemisen, osalla se on taas oireeton ja näkyy ainoastaan silmälääkäriin tarkoissa tutkimuksissa.

Sydänoireita on valtaosalla potilaista. Tavallisimmin ne ovat sydämen rytmi- tai johtumishäiriöitä. Myös verenpaine voi olla matala. Uniapneaa eli unenaikaisia hengityskatkoksia voi esiintyä ja ruuansulatuskanavan oireita, kuten ruuan takaisinvirtausta mahalaukusta ruokatorveen ja ummetusta. Naisilla voi kuumakautiskierto olla epäsäännöllinen ja miehillä voi olla impotenssia. Hedelmällisyys voi olla alentunut sekä miehillä että naisilla. Dystrophia myotonicaan liittyy taipumus sokeiritautiin ja kilpirauhasen vajaatoimintaan.

Harmaakaihi on hallitseva oire lievässä tautimuodossa. Tällöin potilailla on yleensä vain lievää lihaksien myotoniaa ja joillakin voi olla sokeritauti. Tämä tautimuoto voi olla niin lievä, että dystrophia myotonicaa ei edes huomata epäillä.

Synnyntäisessä muodossa voidaan vastasyntyneellä todeta vaikea lihasheikkous, minkä takia lapsella on hengitys-, imemis- ja nielemisvaikeutta. Lisäksi osalla voi olla kamurajalat. Harmaakaihi on tässä tautimuodossa harvinainen. 50–60 % näistä lapsista, jotka selviävät alkuvaiheista, ovat älyllisesti kehitysvammaisia.



Dystrophia myotonican taudinkuva ja sairastumisikä voi vaihdella suuresti samankin suvun jäsenillä.

### **Mistä dystrophia myotonica aiheutuu?**

DM aiheutuu dystrophia myotonica proteiinikinaasi (DMPK)-geenin virheestä. Tämä perintötekijä sijaitsee kromosomissa 19. Dystrophia myotonicaan voi sairastua yhtä hyvin mies kuin nainen. DMPK-perintötekijässä on kolmesta emäksestä (C, T ja G) muodostunut toistojaksoalue. Näitä CTG-toistoja on normaalisti 5–35 kpl peräkkäin. Lievemässä tautitapauksessa CTG-toistojen lukumäärä on noin 50–100 kpl, klassisessa dystrophia myotonica -tautimuodossa toistoja on 100–1000, ja synnynnäisessä muodossa noin 1000–4000 CTG-toistoa. Kirjallisuudessa on kuitenkin raportoitu yksi tapaus, jossa lapsella oli synnynnäinen tautimuoto ja CTG-toistojen lukumäärä oli vain 730 kpl. Toistojaksojen lukumäärä korreloi sairastumisikään ja taudin vaikeusasteeseen.

### **Perinnöllisyys**

Dystrophia myotonica periytyy vallitsevasti eli dominantisti. Tämä tarkoittaa sitä, että jo yhden virheellisen perintötekijän periminen riittää aiheuttamaan sairauden, vaikka perintötekijäparin toinen eli vastingeeni on normaali. Henkilöllä, jolla itsellään on dystrophia myotonica, on joka kerta lapsia hankittaessa 50 %:n todennäköisyys siihen, että lapsi perii virheellisen DMPK-perintötekijän vanhemmaltaan ja täten sairastuu dystrophia myotonicaan. Kuitenkin yhtä lailla on 50 %:n todennäköisyys siihen, että lapsi ei peri virheellistä dystrophia myotonicaa aiheuttavaa perintötekijää. Dystrophia myotonicalle on ominaista myös se, että kun virheellinen perintötekijä siirtyy isältä lapselle, pysyy toistojen lukumäärä suunnilleen samanlaisena. Kun virheellinen perintötekijä siirtyy

äidiltä lapselle, on todennäköistä, että toistojen lukumäärä kasvaa, ja silloin dystrophia myotonica alkaa yleensä nuorempana ja tauti on luonteeltaan vaikeampi. Tätä tapahtumaa kutsutaan antisipaatioksi.

Synnynnäistä dystrophia myotonicaa esiintyy lähes yksinomaan lapsilla, jotka ovat perineet virheellisen DMPK-perintötekijän äidiltään. Erään tutkimuksen mukaan, jos äidin CTG-toistojen lukumäärä on alle 330, riski synnynnäiseen tautimuotoon on 17 % silloin, kun sikiö on perinyt virheellisen dystrophia myotonicaa aiheuttavan perintötekijän. Jos äidin CTG-toistojen lukumäärä on yli 330, riski synnynnäiseen muotoon on 59 %, jos sikiö on perinyt virheellisen DMPK-perintötekijän.

### **Diagnostiikka**

Jos toisella vanhemmista on dystrophia myotonica, voidaan tehdä molekyylogeneettinen tutkimus, jossa nähdään, onko henkilö perinyt vanhemmaltaan poikkeavan vai normaalin geenin. Jos tauti on periytynyt, voidaan molekyylogeneettisessä tutkimuksessa todeta DMPK-perintötekijässä CTG-toistojaksoalueen laajentuma. Verestä mitattava lihasperäinen kreatiinikinaasi eli CK on yleensä koholla ja lihasten hermojohtumistutkimuksessa voidaan todeta dystrophia myotonicalle tyypillisiä löydöksiä.

### **Sikiö- ja alkiodiagnostiikka**

Dystrophia myotonica on mahdollista sekä sikiö- että alkiodiagnostiikka. Sikiödiagnostiikkaa voidaan tehdä 10. raskausviikon jälkeen istukanäytteestä. Tähän näytteenottoon liittyy pieni 0,5 %:n keskenmenoriski. Sikiödiagnostiikan avulla voidaan luotettavasti todeta, onko sikiö perinyt dystrophia myotonicaa aiheuttavan perintötekijävirheen vai ei. Toistojen lukumäärän perusteella ei kuitenkaan voida tarkkaan ennustaa syntyvän lapsen tautimuotoa.



Alkiodiagnostiikkaa varten raskaus käynnistyy koeputkihedelmöityksen avulla. Diagnostiikkaa varten otetaan kaksi solua kahdeksansoluisesta, kolmen päivän ikäisestä alkioista. Näistä soluista voidaan tutkia, onko alkio perinyt tautia aiheuttavan vai normaalin DMPK-perintötekijän.

### **Dystrophia myotonica suomalaisella potilaalla**

Koska dystrophia myotonicassa on oireita useissa eri elimissä, kuuluu taudin seuranta ja hoito neurologin lisäksi myös sisätauti- ja silmälääkärille. Mitään tautia parantavaa hoitoa ei vielä ole, mutta lihasvoimaa voidaan auttaa pitämään yllä fysikaalisella hoidolla.

Raskaus ja synnytys vaativat erityistä seuranta sydämen rytmihäiriötaipumuksen takia, ja toisaalta synnytys voi pitkittyä lihasoireiden takia. Synnytyksen jälkeen voi olla riski verenvuotoon ja sydämen rytmihäiriöihin. Lisäksi leikkauksia suunniteltaessa on otettava huomioon, että potilaiden herääminen nukutuksesta on usein hidasta.

Dystrophia myotonica on yhtä yleinen Suomessa kuin muuallakin maailmassa. Maassamme on arviolta noin 300–400 henkilöä, jolla on dystrophia myotonica. Dystrophia myotonican potilasyhdistyksenä toimii Suomessa Lihastautiliitto, joka järjestää sopeutumisvalmennuskursseja.

### **Internet-sivuja ja kirjallisuutta**

Harper PS, Myotonic Dystrophy, 3rd ed., W.B. Saunders Company, London, Ltd, 2001.

GeneTests. Lähinnä ammattilaisille suunnattu genetiikan nettisivusto, taustaorganisaatio National Institutes of Health, USA. Myotonic Dystrophy, Type 1.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/?db=GeneTests>

OMIM, Online Mendelian Inheritance In Man. Tietokanta monogeenisesti periytyvistä (tai sellaisiksi epäillyistä) sairauksista ja ominaisuuksista. Dystrophia Myotonica.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/160900>

Lihastautiliitto

<http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=353&kid=1>

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka  
(09) 6162 2246  
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs  
PL 849, 00101 Helsinki  
med.genet@vaestoliitto.fi  
[www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys](http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys)