

**Konsensusbaserade
vårdrekommendationer
för barn med
myotonisk Dystrofi Typ I**

Konsensusbaserade vådrekommandationer för barn med myotonisk Dystrofi Typ I

Översikt

Rekommendationer för hälso- och sjukvård för barn med myotonisk dystrofi är avgörande för att alla läkare och yrkesverksamma som möter barn och deras familjer med denna komplexa sjukdom ha ett vägledningsdokument godkänt av erfarna läkare som omfattar hälso-och sjukvårdvägar. Medan studierna och noggranna bevis som behövs för skapa bevisbaserade riktlinjer för klinisk vård av barn med myotonisk dystrofi typ 1 (DM1) finns inte tillgänglig för alla drabbade kroppssystem och symptom, är detta dokument ett första steg. Rekommendationerna har byggts via en konsensusbaserad process informerad av litteraturen och klinisk erfarenhet.

Myotonisk dystrofi är en multisystemisk störning, och dessa vådsriktlinjer delas därför in i två huvuddelar: a. allmänna vårdhänsyn och b. ett systembaserat tillvägagångssätt för vård. Varje avsnitt innehåller ett kort bakgrundsavsnitt som beskriver kritisk information, följt av några konsensusbaserade rekommendationer.

Innehållsförteckning

Översikt	1
Allmänna vårdhänsyn	3
Diagnos och klassificering	3
Genetisk vägledning	5
Vård av nyfödda	7
Palliativ vård, vägledning och riktlinjer	9
Kirurgi och anestesi	10
Systembaserat tillvägagångssätt till riktlinjer	12
Hantering av andningsfunktionen	12
Hantering av kardiovaskulärsfunktionen	14
Skelettmuskelsvaghet, ortopediska komplikationer och rehabilitering	16
Skelettmuskel-myotoni	18
Okulär och hörselhantering	19
Riktlinjer för gastrointestinal- och urogenitalsystem	20
Hantering av neuroutveckling	21
Riktlinjer för psykosocialmiljö	23
Överdriven dagsömnhighet	25
Endokrina och metaboliska problem	26
Allmänna rekommendationer	27
Tillägg 1: Projektöversikt och lista över författare	28
Tillägg 2. Litteraturlistor	29

Diagnos och klassificering

Bakgrund

Att diagnostisera medfödd myotonisk dystrofi och myotonisk dystrofi med debut i barndomen typ 1 (DM1) kan vara extremt svårt om inte en läkare känner till tillståndet. Vägen till diagnosen är ofta komplicerad av det brett spektrum av kroppssystem involverade, antalet olika konsulterade utövare och den stora variationen i svårighetsgraden av tecken och symtom på sjukdom. Det kan ta år för en patient att få en korrekt diagnos av CDM och DM1 med debut i barndomen

Diagnosen av medfödd DM1 och DM1 med debut i barndomen bör misstänkas hos alla ungdomar med en familjehistoria av DM1 och/eller som visar en eller flera av följande egenskaper:

- Ögonlock ptos
- Distal svaghet, främst av fingrar och handled flexorer, utan kontrakturer
- Myotoni eller "styvhet" av musklerna
- Autistiska drag eller sociala kommunikationssvårigheter
- Uppmärksamhetsunderskott, ångest och andra beteendeproblem
- Utvecklingsfördröjning och/eller intellektuell funktionsnedsättning
- Inlärningssvårigheter (t.ex. dyslexi, dyskalkyli)
- Överdriven dagsömnighet
- Magtarmproblem: förstoppning eller diarré
- Skolios
- Arytmi
- Lång tid för återhämtning eller andningsstopp efter anestesi
- Egenskaper som nyfödd som hypotoni, svaghet, klubbfoot, andningsinsufficiens eller matningsproblem

Om DM1 misstänks kliniskt kan en definitiv diagnos göras via ett genetiskt test. En familjehistoria och ett enda symptom eller tecken som överensstämmer med DM1 bör leda till genetisk testning. Om en känd familjehistoria inte är tillgänglig, avslöjar en detaljerad familjehistoria från föräldrarna ofta ett subkliniskt fall av DM1 hos en förälder. Om det inte finns någon familjehistoria bör en konstellation av tecken eller symtom, snarare än bara ett leda till genetisk testning. Att komma fram till en bestämd genetisk diagnos av DM1 hos barn och ungdomar är mycket viktigt för att hantera det nuvarande problemet och för att säkerställa lämpliga övervaknings- och försiktighetsåtgärder. I synnerhet bör hjärtövervakning genom årligt EKG göras för att identifiera potentiellt problematiska arytmier.

Det genetiska testet för DM1 mäter antalet CTG-upprepningar i den 3 "otranslaterade delen av dystrophia myotonica proteinkinas (DMPK) -genen på kromosom 19. Antalet CTG-repetitioner mellan 37 och 50 betraktas som premutationer och upprepade expansioner större än 50 är associerade med sjukdom. (se **Genetisk vägledning**).

Rekommendationer

- a. Se **Genetisk vägledning** om patienter eller riskfamiljer uppvisar kliniska tecken som indikerar DM1, så att de kan fatta ett välgrundat beslut om huruvida man ska gå vidare till genetisk testning. Sådan testning ska ske genom ett ackrediterat laboratorium med erfarenhet av att tillhandahålla DM1-diagnoser (se <https://www.myotonic.org>). Det antas att individer med 37 till 49 CTG-repetitioner mycket osannolikt kan utveckla detekterbara DM1-symtom. Dock kan sådana "premutationer" expanderar sig till sjukdomsområdet i efterföljande generationer. Personer som sålunda identifieras bör erbjudas genetisk vägledning (se **Genetisk vägledning**) för att diskutera risken för överföring av DM1

När diagnosen är bekräftad, hänvis till ett expert multidisciplinärt team med kompetens inom myotonisk dystrofi för att samordna vården, prioritera symptomhantering och göra lämpliga ytterligare hänvisningar

CDM i centrum

- Medfödd DM1 (CDM) definieras hos ett barn som har en eller flera av följande egenskaper:
 - a. Fysiska tecken eller symptom som kan hänföras till DM1 vid födseln eller under den första månadens liv, inklusive en eller flera av följande egenskaper: Andningsbesvär, matningsproblem, svaghet och hypotoni, klumpfot, polyhydramnios och/eller minskade fosterrörelser
 - b. Genetisk bekräftelse på expanderat CTG-mönster
 - c. Behov av medicinsk intervention eller sjukhusvård under den första månaden för medicinska problem som är specifika för myotonisk dystrofi

Diagnosen behöver inte göras nödvändigtvis under nyföddperioden men kan göras senare i livet om ovanstående kriterier a. genom c. var fanns bevisligen

- Alla andra DM1-patienter som presenterar sig inom det pediatrika åldersintervallet (som inte uppfyller kriterierna för medfödd DM) kallas härmed DM1. Diagnosen av medfödd DM1 och DM1 med debut i barndomen kan göras vid vilken ålder som helst, om egenskaper hos DM1 var uppenbarligen närvarande under barndomsåren men inte identifierades eller diagnostiserades medicinskt. Det finns andra klassificeringssystem i litteraturen som ytterligare subdividerar patienter efter ålder av symptomutbrott, såsom följande: milda och svåra medfödda symptom (ålder 0-1 år), symptom i barndomen (1-10 år) och symptom under ungdomsålder (10-18 år) . Men vid denna tidpunkt har vi inte de bevis som behövs för att tydligt förutse eller förändra riktlinjer utifrån dessa åldersintervall. Mycket av dagens medicinska litteratur från DM1 definierar inte tydligt klassificeringssystemet som används

Genetisk vägledning

Bakgrund

DM1 orsakas av expansionen av en instabil CTG-repetitionssekvens i en otranslaterad, men transkriberad del av det 3-regionen hos dystrophia myotonica proteinkinas (DMPK) -genen på kromosom 19q13.3. Medan DNA-test, inklusive prenatal och presymptomatisk testning för DM1, är nu tillgänglig, finns det många potentiella svårigheter angående tolkningen av resultaten för patienten och familjen, vilket gör genetisk rådgivning en användbar del av diagnostikprocessen.

I många fall är ett barn med DM1 den första personen i familjen som har diagnostiserats med DM1 på grund av genetisk förväntan. En diagnos av DM1 hos en person i en familj har konsekvenser för andra familjemedlemmar, vilket ger upphov till frågor om huruvida andra familjemedlemmar som inte visar några symptom ska informeras om diagnosen och huruvida familjemedlemmarna ska testas. Diagnosen av DM1 hos en presymptomatisk person, speciellt om den personen är ett barn, kan få viktiga konsekvenser för självuppfattning, hälsokontroll och framtida arbete och skola. DM är en multisystemisk störning och många manifestationer är inte patognomoniska. Barn framför allt har komplicerade problem. Som inlärningssvårigheter, fysiska konditionsproblem osv. som inte är ovanliga bland barn utan DM. Emellertid kan den genetiska diagnosen av DM resultera i signifikanta skillnader i det terapeutiska tillvägagångssättet, såsom potentiellt förebyggbara plötsliga dödsfall. På grund av det m ett resultat debatteras om huruvida man ska testa asymptomatiska barn eller ej. Vissa länder har åstadkommit. Ett rättsligt prejudikat angående denna fråga, och det är därför lämpligt att samråda med en lokal genetisk rådgivare före testning.

Rekommendationer

1. Hänvisa alla patienter med medfödd myotonisk dystrofi, alla patienter med myotonisk dystrofi med debut i barndomen och deras föräldrar till en genetisk rådgivare (se <https://www.nsgc.org/> för hänvisningar i USA) och för att bedöma föräldrarna för diagnosen DM1
2. Granska familjehistorian årligen. Genetisk rådgivning bör upprepas när ny information eller omständigheter förändrar riskerna för familjemedlemmar
3. Se till att genetisk rådgivning för berörda familjer ger information om:
 - a. Arvsmönstret av sjukdom (autosomt dominant nedärvning)
 - b. Den stora variationen i omfattningen och svårighetsgraden av DM1-symtom, även inom samma familj
 - c. Möjligheten till förändringar i symptomens omfattning och svårighetsgrad över tid
 - d. Sannolikheten att mutationen kommer att växa och sjukdomen kommer att bli svårare eftersom den överförs från generation till generation (förväntad) och beroende på patientens ålder
 - e. Möjligheten att en minimalt drabbad mamma föder ett allvarligt drabbat barn-
 - f. Alternativ för familjeplanering

4. Hjälp mutationsbärare att informera deras sina nära släktingar om möjligheten att de också kan ha arvat riskerna och följderna av DM1, även om de eller deras barn för närvarande är asymptomatiska
5. Använd inte CTG-repetitioner, om det finns tillgängligt, för genetisk vägledning eller prognos. Dessa måste diskuteras med en genetisk vägledare
6. Meddela föräldrarna som har ett barn med myotonisk dystrofi, att de har 50% risk för att ha ett annat barn med DM1, och klinisk erfarenhet tyder på att de sannolikt kommer att få barn med medfödd MD eller Med med debut i barndomen
7. Föreslå att föräldrar tänker på in vitro-fertilisering med preimplantationsdiagnos för att förhindra DM1-överföring eller andra alternativ för att utöka familjen
8. Om familjen och läkaren överväger att testa ett asymptomatiskt barn, rekommendera att alla parter deltar i en rådgivningssession innan de testas och vid tidpunkten för offentliggörandet av resultatet. Rådgivning bör involvera barnet, föräldrarna, barnets läkare, en genetisk rådgivare och, om det behövs, en psykolog. Detta kan vara besvärligt och avskräcka tillfällig testning; använd denna metod endast för kritiska fall

CDM i centrum

- Repetitioner är ofta stora (vanligen > 1000 repetitioner) men som nämnts ovan (punkt 5) kan repetitionsstorleken inte helt isoleras för att avgöra om ett barn kommer att få CDM eller hur svårt hans/hennes symtom kommer att vara
- När en familj har haft ett barn med CDM, finns det en ökad risk att det nästa barnet med DM1 kommer sannolikt också att få medfödd form

Allmänna vårdhänsyn

Vård av nyfödda

Bakgrund

Kvinnor med DM1 kan ha komplicerad graviditet, värkarbete och förlossning, inklusive för tidig födelse eller långvarigt värkarbete som kan påverka det nyfödda barnet. Dessutom kan barnet födas med medfödd DM1, med svåra neonatala komplikationer, inklusive andnings- och svullnadsbesvär. (se **Diagnos och klassificering**, och **Genetisk rådgivning**).

Prenatal och preimplantationsgenetisk diagnos (PGD) kan vara alternativ för föräldrar som försöker undvika att överföra den genetiska mutationen till sina barn. Att veta före födelse att barnet har en risk för CDM gör det också möjligt för föräldrarna och det obstetriska teamet att förbereda sig för en DM1-drabbad nyfödd.

Spädbarn med medfödd DM1 kan ha följande prenatala och neonatala tecken av varierande svårighetsgrad:

- Polyhydramnios på grund av sväljningssvårigheter in utero
- Minskade fosterrörelser
- Dålig matning vid födseln, eventuellt krävande enteral matning
- Avvikelser i andningsorganen, eventuellt krävande mekanisk ventilation vid födseln
- Dålig muskelton och brist på fosterrörelse, ofta kallad hypotoni eller "floppy infant"-syndrom
- Klubbfoot och andra problem med leder som arthrogryposis (flera ledkontrakturer)
- Onormal ackumulering av vätska i kroppen
- Förstorade ventriklar i hjärnan (ventrikulomegali eller till och med hydrocephalus)

Rekommendationer

1. En högriskförlossningspersonal ska tillhandahålla prenatal obstetrisk vård för mödrar som är kända eller misstänkta att bära ett barn med DM1
2. En pediatrik eller neonatal specialist ska vara närvarande vid förlossningen om en mamma är känd för att ha DM1 eller om barnet är känt eller misstänks ha DM1
3. Samråd för neonatal intensivvård rekommenderas för nyfödda som har eller misstänks ha DM1

CDM i centrum

- Barn med CDM behöver ofta behandlas i en NICU som kan hantera andnings- och matningsproblem, och som har en rad neonatala specialister och konsultspecialister som kan hantera genetiska, respiratoriska, GI, ortopediska, neuromuskulära, neurokirurgiska problem och hjärtproblem
- Andningsstöd ska ges genom endotracheal intubation eller kompletteras med icke-invasiva manövrer som dikteras av graden av andningsvårighet. Eftersom de flesta CDM-spädbarn kommer att förbättra sin andningsfunktion när de åldras, ska en lämplig försöksventilation ges
- Avvänjning från ventilationsstöd kan vara mycket långsammare än vad som skulle vara fallet för andra sjukdomar såsom prematuritet och lunginflammation. Användning av ett respiratorisk muskelhjälpprotokoll med manuell och mekaniskt assisterad hostning (för att motverka luftvägs slimhaltig minskning av oxyhemoglobinsaturation på grund av slem i luftvägarna) och icke-invasiv positiv tryckventilation om så behövs, med gradvis avvänjning av stöd rekommenderas därför tillsammans med en konventionell avvänjningsstrategi
- Matningsstöd bör göras med hjälp av nasogastriskt sond, eftersom många barn med CDM kommer att förbättra sin matningsfunktion över tiden. Placering av ett gastrostomirör för långvarig utfodring är berättigad för dem som inte visar förbättringar vid en månads ålder, korrigerad för prematuritet om det behövs
- Övervaka ledkontrakturer och andra ortopediska komplikationer, och hänvis till ortopedi och/eller fysioterapi
- Förhindra trycksår genom att ompositionera oftast och undvika tryckpunkter i spjälängar eller bilstolar för spädbarn med nedsatt rörelse som orsakas av svår svaghet
- Optimera social och kognitivutveckling med hjälp av åldersanpassad utvecklingsvård och spädbarnstimuleringsprogram
- Övervaka huvudomkrets för att identifiera hydrocephalus
- Remittera föräldrar till genetisk rådgivning och familjeplaneringstjänster för beslut om eventuella framtida graviditeter
- Genomför omfattande planering inför utskrivning för att säkerställa att alla nödvändiga tjänster (t.ex. barn utvecklingstjänster) och utrustning (t ex rätt bilbarnstolar) och möten för uppföljning planeras
- Hänvis till multidisciplinär barnklinik med neuromuskuläravdelning vid utskrivningen från neonatalavdelningen för att hantera de många problem som barn med CDM kommer att ha

Palliativ vård, vägledning och riktlinjer

Bakgrund

Vårdgivare av nyfödda med CDM kan behöva fatta svåra medicinska beslut, inklusive avbryta livsuppehållande behandling. Barn med CDM kan göra en överraskande stark återhämtning efter en långvarig kritisk period i neonatalsteget, och den informationen ska överföras till familjen. Det är viktigt att erbjuda familjer förebyggande vägledning för att se över CDM: s naturhistoria, vilka valmöjligheter och alternativ som finns tillgängliga för medicinsk förvaltning samt de komplikationer som uppkommer under en NICU-entré. Alternativ för att bibehålla nutritionen via enteral sondmatning, assisterand andningsfunktion via hjälpventilation och behandling av progressiv hydrocefalus bör diskuteras.

Ha dessa diskussioner så tidigt som möjligt för att främja bättre medvetenhet bland vårdgivare och medicinska teamet om de tillgängliga valen och deras effekter på varje inblandad person. Att erkänna den potentiala belastningen på vårdnadsgivaren är en öppen diskussion som också hjälper till att styra beslutsfattandet.

Rekommendationer

Läkare och andra vårdpersonal som sköter CDM-patienter som kräver betydande livsuppehållande behandlingar som invasivventilation bör ta följande steg mot att tillhandahålla palliativ vård och uppmuntra patientfullmakten:

1. Rekommendera introduktionen av palliativ vård vid tidpunkten för diagnosen och med jämna mellanrum därefter rekommenderas. När en formell pediatrik palliativ vårdgrupp finns tillgänglig ska den konsulteras
2. Erkänn och ta hand om belastning på vårdgivaren, oavsett om vårdgivaren har DM1 eller inte och erbjud respit eller motsvarande åtgärder för att förbättra familjestödet. Ta hand om sorgande patienter och familjemedlemmar och erbjud rådgivning efter behov
3. Upprätta en akutsjukvårdsplan och patientfullmakt med familjen

CDM i centrum

- Introducera konceptet att CDM:s naturhistoria är en progressiv förbättring av muskelstyrkan från barndomen, men komplikationerna hos CDM kan vara kritiska och ha stor risk för dödlighet, särskilt under det första året i livet
- Skapa en gemensam beslutsfattande miljö med familjer så att de utvecklar sin egen prognostiska medvetenhet och kan acceptera svåra beslut
- Vägled familjer eller vårdgivare om att invasiv och icke-invasiv ventilation, och nutrition via gastrostomi är acceptabla delar av vården för patienter med CDM

Bakgrund

DM1-patienter, inklusive barn med DM1, kan ha biverkningar på läkemedel som används för anestesi och analgesi mycket oftare än den allmänna befolkningen. Barn kan under sedering få ett bredare spektrum av medicinska problem än vuxna och djup sedering för sådana förfaranden som tandprov, MR och andra diagnostiska tester, ögonundersökningar osv. Allmänna barnläkare bör därför rekommendera patienter och deras familjer att någon sedering ska behandlas noggrant och den som administrera anestesi eller sedering bör vara medveten om diagnosen DM1, inklusive specialister som tandläkare, radiologer osv.

Interaktioner mellan hjärt-, respiratoriska, muskel- och centrala nervsystem hos DM1-patienter kan leda till olika otillräckliga svar före, under och efter operationen. Allvarliga biverkningar har rapporterats även hos patienter vars totala DM1-symptom var mild. En guide för perikirurgisk hantering har skapats för vuxna av Myotonic. Se *Practical Suggestions for the Anesthetic Management of a Myotonic Dystrophy Patient and Anesthesia Quick Reference Guide (Praktiska förslag till anestesihantering för en patient med MD och lathund inom anestesi)* <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>
Narkosrisker för barn med DM1 inkluderar följande:

- Fel i hjärtats överledning och eventuellt dödliga arytmier
- Ventilationsinsbesvär och dålig luftvägsskydd
- Gastrointestinal dysmotilitet som ofta leder till pseudoobstruktion och kan leda till aspiration
- Oregelbundna svar på succinylkolin (även om DM1 inte ökar sanna maligna hypertermireaktioner, bör detta läkemedel inte användas till DM1-patienter på grund av risken för spasmer i tuggmuskel och hyperkalemi)
- Långvarig och ökad känslighet mot lugnande medel och smärtstillande medel, vilket resulterar i allvarliga komplikationer i efter-anestesi-perioden. Efter anestesi ökar risken för aspiration och andra komplikationer på grund av följande läkemedelsinducerade effekter:
 - a. Minskning i medvetenhetsnivå
 - b. Överdriven ventilationssvaghet
 - c. Farynge-dysfunktion med nedsatt luftvägsskydd
 - d. Gastrointestinal dysmotilitet och potentiell pseudoobstruktion

Rekommendationer

1. Före eventuella operationer eller procedurer som kräver anestesi, Se *Practical Suggestions for the Anesthetic Management of a Myotonic Dystrophy Patient and Anesthesia Quick Reference Guide (Praktiska förslag till anestesihantering för en patient med MD och lathund inom anestesi)*
<https://www.myotonic.org/toolkits-publications>
2. Informera alla vårdgivare om att alla kliniker som administrerar eller förskriver ett bedövningsmedel borde vara medvetna om DM1-diagnosen och effekten av sedering på DM1-patienter
3. När det är möjligt kombinera förfaranden under en enda sedering
4. Ordna ett besök före anestesi för alla barn som planeras få djup sedering för ett diagnostiskt test, förfarande eller operation. Om möjligt, inkludera en lungläkare med kompetens inom neuromuskulära sjukdomar under detta besök
5. Överväg hänvisning till en barnlivsspecialist eller ett liknande program inriktat på att minska ångest för barn som genomgår ett kirurgiskt ingrepp
6. Övervaka under bedövning för otillräckliga svar och interaktioner i hjärt-, respiratoriska, muskel- och centrala nervsystem före, under och efter operationen
7. Övervaka längre tid än en vanlig sedering, även i mildt DM1-fall, för att upptäcka allvarliga biverkningar under behandlingen på sjukhuset
8. Ge patienterna ett DM1-kort eller armband

CDM i centrum

Barn med CDM har en högre risk för narkoskomplikationer jämfört med individer med debut i barndomen eller vuxenålder, med tanke på underliggande andningspåverkan

Hantering av andningsfunktionen

Bakgrund

De flesta barn med myotonisk dystrofi med debut i barndomen har normal andningsfunktion och få respiratoriska problem. Svårighetsgraden är dock bred, och vissa barn med DM1 kan ha signifikanta andningsproblem som uppstår genom muskelsvaghet i diafragman, buken och interkostala musklerna. Svagheten och myotonin hos dessa muskler kan leda till dålig ventilationsstyrka och resultera i lågt syre i blodet och förhöjda koldioxidnivåer. Patienter med CDM är vanligtvis mycket svaga och andningssvårigheter under neonatalperioden är ofta en vanlig egenskap och en signifikant orsak till sjuklighet. Se **Neonatalvård** angående problem med ventilering i nyfödda.

Svaghet i de inspiratoriska och expiratoriska musklerna och ansiktsmusklerna minskar ofta hosteffektivitet och försämrar rensning av sekret, vilket leder till ökad risk för lunginfektioner och till aspiration av material i lungorna. Svaghet i sväljmuskler kan öka risken för aspiration av mat och dryck, saliv, nasal sekret och magevätskor.

Överdriven dagsömnighet (EDS) och andningssvårighet är vanliga i DM1 och båda minskar livskvaliteten väsentligt. Deras orsaker kan överlappa varandra, men vissa källor anser att EDS i DM1 främst beror på inverkan på det centrala centrala nervsystemet och att andningsinsufficiens eller -sårighet främst beror på svaghet i andningsmuskler. Med detta sagt kan otillräckligt luftflöde under sömnen bidra till störd sömn och överdriven dagtidströtthet. Rastlösa ben (Restless leg syndrome) är också mycket vanligt hos barn med DM1 och bör beaktas under utvärderingen.

Rekommendationer

Leta efter:

- a. Tecken på andningsbesvär hos barn med myotonisk dystrofi inkluderar ineffektiv hosta, återkommande lunginfektioner, ortopné, dyspné, dålig sömn, morgonhuvudvärk, apné, trötthet och snarkning

Test för:

- a. Tvungen vitalitetskapacitet (FVC) och tvungen expiratorisk volym på en sekund (FEV1) när sittande och liggande, när barnet är tillräckligt gammalt för att samarbeta för en exakt studie (vanligtvis omkring 5 år). Överväg att använda en mask om läpptätningen inte är idealisk eller om barnet saknar muskelkontroll
- b. Sniff nasal inspiratory pressure (SNIP) test när en FVC är svår att erhålla
- c. Natlig oximetri om snarkning, nattlig avbruten sömn, morgon huvudvärk eller överdriven dagssömnighet förekommer
- d. Hög expiratoriskt flöde vid hosta
- e. Polysomnogram (sömnstudie) om snarkning, nattlig avbruten sömn, morgon huvudvärk eller överdriven dagssömnighet förekommer
- f. Clearanceförmågan och andra andningsproblem före operationen; Om det behövs bör anpassning till nattlig icke invasiv ventilation eller hostmaskiner också användas före operationen (se **Kirurgi och anestesi**)

Behandla med:

- a. Vaccinationer för influensa och lunginflammation från Streptokocker För spädbarn rekommenderas också RSV-profylax
- b. Standard medicinsk behandling så snart som möjligt för patienter med respiratoriska infektioner, inklusive koftmaskin och mekanisk ventilation vid behov. Hämta konsultationer från andningsbehandlingar och lungmedicinska grupper
- c. Hostteknik (t.ex. luftstapling, bukstöd och hostmaskin) för DM1-patienter med ineffektiv hosta och vid bröstinfektioner och perioperativa perioder
- d. Icke-invasiv positivtrycksventilation (NIV) för andningssvårighet hos patienter med svaga andningsmuskler och sömnrelaterade andningssvårigheter. Icke-invasiv positivt tryckventilation bör startas enligt de kriterier som anges i respiratorisk konsensus ENMC (European Neuromuscular Center) Workshop (2014-07-21). I det här fallet refererar NIV specifikt till en BiPAP-maskin, men en CPAP är ett lämpligt alternativ om det behövs
- e. Supplerande syre med försiktighet och endast i samband med icke-invasiv ventilation (se **Kirurgi och anestesi**)
- f. Nödmedicinska varningsanordningar eller varningskort

CDM i centrum

- CDM-barn med långvarig trakeoventilation, blir det ofta en förbättring av andningsstyrkan över tid och eventuell borttagning av trakeostomi ska göras efter noggrant övervägande med det multidisciplinära teamet, inklusive neurologi, respirologi, ENT och familjen. Luftvägskontroll, respiratorisk infektionsfrekvens, förmåga att tolerera ansikts- eller nasalmask för NIV och överensstämmelse och samarbete med underhållsbehandling av lungterapi, såsom hostmaskin, luftstapling osv. bör övervägas. Test för hypoventilation i sömn bör ske före utskrivning
- För barn med CDM som förblir invasiv eller icke-invasiv ventilation, pågående förvaltning av en pediatrik respirolog och otolaryngologist

Riktlinjer för kardiovaskulärfunktionen

Bakgrund

DM1-relaterade hjärtpatologier kommer övervägande i form av som arytmier på grund av progressiva abnormiteter i hjärtledningssystem. Kliniska symptom kan innefatta: pre-synkope, synkope, hjärtklappningar, dyspné och, sällan, bröstsmärta eller plötslig död på grund av hjärtstillestånd. Plötslig hjärtdöd är en av de vanligaste orsakerna till döden hos vuxna med DM1. Bradyarytmier (arytmier som orsakar sänkning av hjärtfrekvensen) rapporteras inte i litteratur i barn under tio år. Sällan har livshotande takyarytmier rapporterats hos patienter under tio år. Även om exakt antal plötslig hjärtdöd hos barn med DM1 eller CDM inte är känd, anses det vara mycket lågt.

Det är viktigt att utvärdera svårighetsgraden av hjärtrytmstörning via ett 12-avlednings EKG och långvarig ambulatorisk EKG-övervakning. Seriella EKG-studier är användbara för att följa progression av ledningssystemsavvikelse över tiden, eftersom de ofta är asymptomatiska. Rekommendationer för förebyggande pacemakerimplantat kan baseras på seriella förändringar. Även om barn har en mycket liten risk för plötslig död på grund av takyarytmi finns det inte nödvändigtvis en konsekvent EKG-abnormitet eller bradyarytmi som har kopplats till hjärtsjukdomar. EKG-resultat kan därför vara normalt före plötslig död med takyarytmi. Plötslig död hos barn har beskrivits efter kirurgiska ingrepp och allvarlig sjukdom, och övervakning på sjukhus kan därför vara lämpligt i dessa situationer.

Rekommendationer

Allmän:

- Uppmuntra användning av akutmedicinska varningsanordningar för att identifiera DM1-diagnos och risk för arytmier
- Informera familjer om riskerna med arytmier och hjärtdysfunktion och vikten av snabb medicinsk hjälp om symptom observeras (dvs. hjärtklappning, försynkope, synkope, dyspné, bröstsmärta, oförklarlig trötthet)

Leta efter:

- Symptom som representerar arytmier. Bedöm för sinusbradykardi, hjärtblock, förmaksflimmer och fladder, orventrikulär takykardi vid EKG och systolisk dysfunktion på ekkokardiogram
- Symptomförändring, onormal hjärtavbildning, onormalt EKG hos DM1-patienter. Detta bör leda till hänvisning till en kardiolog eller elektrofysiolog som är expert om hjärtfel i DM1
- DM-patienter med hjärtklappning, yrsel, synkope, anormal sinusrytm, PR-intervall > 240 ms, QRS-varaktighet > 120 ms eller atrioventrikulärt block av grad 2 eller 3 för att utvärderas åtminstone årligen och även beaktas vid invasiv elektrofysiologi för eventuell pacemaker eller ICD-placering

Test för:

- a. Hjärtinvolvering: en Ett 12-avlednings EKG bör utföras vid DM1-diagnos. Om det är normalt och patienten är asymptomatisk bör EKG utföras årligen. Undersök vidare om patienten är symptomatisk
- b. Övergående arytmia via 24-48 timmars övervakning med ambulatorisk Holter-EKG. Längre övervakning om 12-avlednings EKG är onormal eller om patienten har symptom som tyder på en arytmia
- c. Kardiologisk utvärdering med undersökning, EKG, ekokardiogram och ambulatorisk elektrokardiografisk övervakning bör inträffa vid tidpunkten för DM diagnos, oavsett symptom
- d. För DM-patienter med normal LV-ekjektionsfraktion och inga tecken på de symptom som beskrivits tidigare är det rimligt att ompröva genom undersökning, EKG och ambulatorisk elektrokardiografisk övervakning årligen och genom ekokardiogram var 2 till 4 år
- e. För unga DM1-patienter kan hjärtstresstester och signalvärdet ECGs övervägas.

Ett EKG bör alltid utföras innan man börjar använda något läkemedel som kan orsaka eller förvärra hjärt-ledningsstörningar (dvs antiarytmiska medel eller mediciner för behandling av ADHD). EKG bör utföras därefter var sjätte månad efter inledande av behandling. Klinisk bedömning kan motivera Holter-övervakning eller kardiologisk hänvisning i detta sammanhang.

Behandla med:

- a. Seriell periodisk klinisk kardiologisk utvärdering; Specialkardiologiska samråd är avgörande för patienter med onormala elektrokardiogram eller hjärtproblem

Hänvisa till:

- a. Överväg hjärtövervakning vid sjukhus för att upptäcka arytmier om det är tillåtet under längre tid än typiska efter kirurgiska ingrepp
- b. Hjärtövervakning vid sjukhus om patienten är inlagd på grund av allvarlig sjukdom eller infektion
- c. American Heart Association *AHA Management of Cardiac Involvement Associated With Neuromuscular Diseases (Hantering av hjärtproblem associerat med neuromuskulära sjukdomar): A Scientific Statement From the American Heart Association 2017* and ACC (American College of Cardiology)/AHA (American Heart Association)/ESC (European Society of Cardiology) *Guidelines for Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death* section on pediatric issues 13.4.

baserat tillvägagångssätt till riktlinjer

Skelettmuskelsvaghet, ortopediska komplikationer och rehabilitering

Bakgrund

Skelettmuskelsvaghet är vanligtvis inte ett viktigt inslag i DM1 med debut i barndomen, men kan vara funktionellt begränsande hos de med CDM. Barn med CDM har fördröjd grovmotorik, men nästan alla kan sen gå självständigt. Motorikfunktionen hos barn med CDM förbättrar under de första åren av livet, även hos dem med djup hypotoni vid födseln. Deras motorfunktion förbättrar genom terapi och andra aktiviteter.

Svaghet och atrofi i käken och ansiktsmusklerna har störst funktionell påverkan och resulterar i ett antal manifestationer:

- Minskat ansiktsuttryck
- Svaghet i ansikts-, tung- och palatala muskler, vilket leder till dysartri, dysfagi och avspänning av käksmuskler
- Svaghet i ögonlocksmusklerna, vilket leder till att ögonlocken hänger sig (ögonlocket ptos)

Ortopediska komplikationer kan uppstå hos barn med CDM. Den vanligaste komplikationen är talipes equinovarus, även om barn kan utveckla knä- eller höftkontrakturer och skolios

Rekommendationer

Leta efter:

- a. Fysisk, arbets- och talterapi behövs tidigt och ofta med särskild uppmärksamhet åt:
 - i. Matningssproblem och dysfagi
 - ii. Grovmotorik fördröjning
 - iii. Grov- och fin- motoriksvaghet
 - iv. Dysartri och potentiellt behov av augmentativ och alternativ kommunikation (AAC).
 - v. Fördröjningar i språkinlärning
- b. Skolios; Om det behövs, överväg korsettbehandling eller hänvisa till ortopedkirurg
- c. Tänder som står för trångt och som drar nytta av tandreglering. Målet med sådan behandling är att underlätta munhygien. Vårdgivare bör rådas att proaktivt upprätthålla munhygien

Behandla med:

- a. Kirurgisk korrigerig av talipes equinovarus eller andra kontrakturer tidigt i utvärderingen om dessa förändringar förhindrar lämplig biomekanisk anpassning för rörlighet, orsaker smärta eller begränsar funktionell rörlighet
- b. Talterapi riktad till tal, språk och kommunikation från en mycket tidig ålder
- c. Augmentativ och alternativ kommunikationsterapi (AAC) individualiserad enligt barnets språkliga och kognitiva förmågor om det är lämpligt eller nödvändigt

CDM i centrum

- Nyfödda med CDM som ofta har matningsproblem och alternativ nutrition ska övervägas. Efter ungefär ett år med aktivt arbete med en talterapeut eller ergoterapeut, kan de flesta barn i allmänhet börja med oral matning
- Barn med CDM upplever progressiv förbättring av deras proximala styrka minst till tonårsålder. Därför ska barn uppmuntras att delta i fysisk aktivitet
- Bedömning av led arthokinematik och rörelseomfång bör observeras för att hantera utvecklingen av ledkontrakturer
- Förebyggande av ledkontrakturer är nyckeln till behandlingen och ska övervakas noggrant med tidig stretching. Behandling av talipes equinovarus och andra ledkontrakturer ska inkludera tidig stretching och lämplig ankelortos (för talipes equinovarus). Serie-gipsing kan övervägas

Skelettmuskel-myotoni

Bakgrund

Myotoni - upprepad muskelkontraktion och svårighet att slappna av muskler - är ett kännetecken för DM1 och är en aspekt av sjukdomen som särskiljer den från andra former av muskeldystrofi. Det påverkar många patienter med DM1 med debut i vuxen ålder men är ovanligt hos unga individer med DM1. I vissa patienter med debut i sen barndom eller ungdomsålder kan myotoni bli problematisk. Myotoni kan bidra till muskelstyvhet, smärta, långvarigt handgrepp, tal och sväljproblem och GI-problem.

Myotonia i DM1 är mest framträdande i underarm och fingersmuskler, där det orsakar låsning av greppet ("grip lock"). Det påverkar ibland tunga- och käkmuskulatur, vilket leder till svårigheter med tal och tuggning. Svälisvårigheten kan orsakas av myotoni i ansikts-, tung-, käft-, svalj- och esofagusmusklerna, och myotonien i andningsorganen kan leda till dålig andningskraft och låga syrgasnivåer.

Grip myotoni kan observeras genom att fråga en DM1-patient att hålla fast läkarens fingrar och sedan be patienten att mynska styrket i greppet. Handmusklerna tar vanligen 20 sekunder eller mer för att slappna av helt. Percussion-myotoni kan påvisas av en långvarig

sammandragning efter att patientens muskel tappats med en reflexhammare. Elektrisk myotoni kan också påvisas av onormala, spontana muskelfiberutsläpp som ses på ett nålelektromyogram (EMG).

DM1-associerad myotoni är vanligtvis sämre vid kallt väder och är tydligare efter vila. Dess förbättring med muskelaktivitet kallas "warm-uo" fenomenet.

Läkemedel som påverkar jonkanaler, som mexiletin (Mexitil), kan förbättra myotoni, även om deras potential att orsaka hjärtarytmi måste vägas mot deras möjliga fördelar

Rekommendationer

Leta efter:

- a. Fördröjd avkoppling efter grepp eller perkussion, svårigheter i samband med vardagens aktiviteter, progressiva tålsvarigheter eller allvarlig irritabel tarmsyndrom.

Behandla med:

- a. Mexiletin (Mexitil) om myotonium är påvisad och störande för patienten. Eftersom mexiletin är en antiarytmisk, rekommenderas ett elektrokardiogram (EKG) före användning, igen inom tre månader efter startterapi, och därefter med jämna mellanrum. Instruera patienten för att undvika dyspepsi och övergående "yrsel" i samband med behandling med mexiletin genom att ta den med mat för att förlänga absorptionen och sänka toppnivån i blod

Systembaserat tillvägagångssätt till riktlinjer

Okulär och hörselhantering

Bakgrund

Viktiga och kliniskt relevanta ögonprestationer vid medfödd DMI och DM1 med utbrott i barndomen kan innefatta hyperopi, ögonlocksptos, ofullständig ögonlockstängning, strabismus och andra problem med ögonrörelserörelser. Grå starr, medan en gemensam oro hos vuxna, ses nästan aldrig hos barn.

Bilateral ögonlocksptos är en frekvent egenskap hos DM1. I allvarliga fall kan det hindra syn och kan kräva kirurgisk eller icke-kirurgisk ingrepp. Svaghet i ögonlockens stängningsmuskler är också ett vanligt problem och kan orsaka hornhineskador.

Otiska infektioner under barndomen i form av infektioner i övre luftvägarna är vanliga, och patienter behöver vanligtvis kirurgiska ingrepp, som uni- eller bilateral tympanostomi.

Som beskrivits i litteraturen kan vuxna patienter ha "tidig presbycus", högfrekvent hörselnedsättning och vestibulär dysfunktion som en manifestation av cochleär / vestibulär dysfunktion, men ingen av dessa har visats vid barndomsstart DM1 eller CDM.

Rekommendationer

Leta efter:

- a. Standard audiometri för bokstäver
- b. Tecken på infektioner i övre luftvägarna, speciellt när de uppträder som ett otitmedium och ge lämplig behandling efter behov. Rekommendera föräldrar att vara medveten om och leta efter symptom

Test för:

- a. Tecken på strabismus eller annan okulär felinriktning med hjälp av ett cover/uncover test. Persistent dyskonjugat blick i barndomen kan resultera i amblyopi
- b. Ögonlock ptosis; Om ptos blir allvarlig och stör synen kan ett kirurgiskt ingrepp göras och "ögonlockskryckor" kan sättas in i glasögon. Prova kryckor som ett botemedel mot ptosis innan ögonlockskirurgi på grund av

Hänvisa till:

- a. En optiker för undersökning vid diagnos och därefter åtminstone årligen för att identifiera hyperopi, astigmatism, strabismus
- b. En ENT om patienten har frekventa öroninfektioner
- c. En ögonläkare för regelbunden uppföljning om avvikelser i ögonrörelsen eller svaghet i ögonlocket sätter synen i fara. Oftalmiska smörjmedel för torra ögon kan övervägas

Riktlinjer för gastrointestinal- och urogenitalsystem

Bakgrund

Eftersom både glatta och skelettmuskler är involverade i DM1 är dysfunktion längs hela gastrointestinala (GI) -kanalen vanligt vid denna sjukdom. Barn med CDM kan ha djup oral ansiktssvaghet som förhindrar oralt intag och kräver ett gastrossond. Detta kommer att förbättras med ålder, men inte helt. Andra gastrointestinala symptom innefattar aspiration, buksmärtor och svällning. Intraktabel förstoppning och diarré kan uppstå, såväl som fekal inkontinens. Dessa kan resultera i fekal impaktion och megakolon. Även om barn med DM1 med debut i barndomen har inga neonatala utfodringsproblem, kan de ha några av de andra symtomen.

Barn kan ha urininkontinens och svårigheter med toaletträning. Detta kan lösas eller delvis lösas med ålder.

Rekommendationer

Behandla med:

- a. Fibertillskott (mer än 8 gram dagligen) för barn med förstoppning eller diarré
- b. Milda laxermedel för förstoppning:
 - i. Rekommendationer för första linjens behandling: polyetylenglykol (Miralax), senna (Ex-Lax, Senokot), docusat (Colace) eller laktulosa (Cholac)
 - ii. Rekommendationer för andra linjens behandling: bisacodyl (Dulcolax, Correctol), lubiprostone (Amitiza) eller linaclotid (Linzess)
 - iii. Metoklopramid (Reglan) för att minska symtomen på gastroparesis, pseudoobstruktion och gastrisk reflux. Långtidsanvändning rekommenderas inte eftersom detta läkemedel kan orsaka tardiv dyskinesi
 - iv. Antibiotika för att minska diarré om bakteriell överväxt upptäcks vid andningstestning
 - v. Hänvisning till en gastrointestinal specialist för anal manometri bör övervägas om en patient inte svarar på första eller andra linjens rekommendationer ovan
 - vi. Oljor ska undvikas
- c. Mexiletin kan övervägas för eldfast diarré eller förstoppning (se **Kardiovaskulär hantering** för mexiletinrådgivning)

CDM i centrum

- Som nämnts i avsnittet **Vård av nyfödda** kan barn med CDM kräva en tillfälligt matningssond. Om dysfagi kvarstår, överväg enteral nutrition. Se talterapi. Barn ska utvärderas om regelbundet för att förbättra dysfagi
- Barn med CDM drar ofta nytta av dysfagibehandling. Med aggressiv dysfagibehandling kan barn med CDM ta mat oralt inom det första året av livet

Systembaserat tillvägagångssätt till riktlinjer

Hantering av neuroutveckling

Bakgrund

Kognitiv funktionsnedsättning kan vara ett stort problem hos barn och ungdomar med DM1, medan muskelsymtom kan vara relativt diskret eller frånvarande i formen med debut i barndomen. Måttlig till svår intellektuell funktionsnedsättning (ID), svåra problem med adaptiv förmåga och djup dysartri är ofta associerade med CDM. I fenotypen med debut i barndomen varierar ID från måttlig till subnormal IQ med högre verbal förståelse, men minskat uppmärksam organisationskompetens och saktat bearbetningshastighet. Brister i visuell uppmärksamhet, visuella konstruktiva förmågor samt arbetsminne, planering och kognitiv flexibilitet har också rapporterats.

De huvudsakliga beteendemässiga manifestationerna som finns hos patienter med CDM är autismspektrumstörningar (ASD).

De flesta patienter upplever kommunikationsproblem. Patienter beskrivs ofta som snälla, lugna, passiva, svårlärd, med långsamma rörelser, men lätt trötta och ibland med social ångest.

Patienter med DM1 med debut i barndomen beskrivs vanligen med uppmärksamhetsunderskott utan hyperaktivitet, ångest och alexitymi. ASD kan förekomma men med mindre styrka än i CDM. Föräldrar beskriver vanligen symtom på trötthet och överdriven dagsömnighet, vilket kan vara huvudorsaker som påverkar livskvaliteten hos patienter med DM1 med debut i barndomen.

Familjemedlemmar och vårdgivare av patienter med CDM och patienter med DM1 med debut i barndomen, liksom patienterna själva, bör uppmärksammas att DM1 också är en "hjärnstörning" och att kognition och beteende ofta påverkas. Kognitiva och personlighetsaspekter av CDM och DM1 med debut i barndomen överlappar betydligt med underskott i psykosocial funktion (se **Psykosociala aspekter**).

Det är viktigt att noggrant bedöma och följa upp kognitions-, emotionella och adaptiva färdigheter hos barn med CDM och DM1 med debut i barndomen på grund av den stora inverkan dessa underskott kan ha på vardagen hos patienter och deras familjer.

Rekommendationer

Test för:

- a. Kognitiva styrkor och svagheter hos patienter med CDM och DM1 med debut i barndoms via neuropsykologiska tester:
 - i. Psykometrisk bedömning av global intellektuell förmåga och adaptiv funktion
 - ii. Utredning av executiva funktioner
 - iii. Utredning av social kognition
 - iv. Utredning av visuomotorisk integration och visuospatial förmåga
 - v. Utredning av receptiva och uttrycksfulla språkförmågor
 - vi. Utredning av överdriven dagsömnighet(EDS)

- vii. Utredning av inlärningssvårigheter (specifika tester för diskalkyli dyslexi och dyspraxi)
- viii. Bedömningarna ska utföras vid diagnosen, i förskoleåldern och upprepas beroende på funktionsnivå 2-3 gånger före vuxen ålder
- ix. Psykiatriska eller beteendemässiga problem ska hänvisas till kompetenta aktörer inom psykisk hälsa för bedömning av autismspektrumstörningar, uppmärksamhetsunderskott med eller utan hyperaktivitet, alexytimi och andra beteendeproblem
- x. Kommunikation mellan sjukvårdspersonal och skolan bör uppmuntras för att utveckla utbildningsstrategier och individuella utbildningsprogram

Kommunikation mellan sjukvårdspersonal och skolan bör uppmuntras för att utveckla utbildningsstrategier och individuella utbildningsprogram.

Behandla med:

- a. Psykostimulerande medel om uppmärksamhetsunderskott är förknippade med försämring av utmattningsbarhet eller överdriven sömnlighet under dagen) (se **Överdriven dagsömnlighet**)
- b. Serotoninförbättrande antidepressiva läkemedel om överdriven ångest eller andra behandlingsbara psykiatriska symtom föreligger
- c. Specifika kognitiva åtgärdsprogram för att förbättra sociala känslomässiga förmågor (visuell kontakt, gemensam uppmärksamhet, emotionell reglering) eller effektivitet av executiva funktioner (impulsivitet, uppmärksamhet, arbetsminne och mental flexibilitet) med användning av dedikerad programvara (t ex Cogmed®)
- d. Språkåtgärder och läsbehandling ska övervägas på grund av kognitiva underskott, även hos barn med normal intelligens. Dessa underskott, inklusive uppmärksamhetsunderskott, utmattningsbarhet och dysfunktion i visuospatial konstruktion kan resultera i specifika inlärningssjukdomar med svårigheter i läsning och stavning såväl som i matematik

Riktlinjer för psykosocialmiljö

Bakgrund

Barn diagnostiserade med myotonisk dystrofi typ 1 (DM1) kan presentera ett antal komplexa fysiska, kognitiva, beteendemässiga och personlighetsdrag som kan ha en betydande inverkan på utveckling och livskvalitet i barndomen och under övergången till vuxen ålder.

DM1 kan hindra allvarligt barns utvecklingsstadier i hemmet, skolan och inom samhället. Viktiga relationer med kamrater, familjemedlemmar och andra runt barnet kan vara utsatta för betydande stressiga situationer. Ett barn med DM1 kan bli alltmer stressat, isolerat och sårbart som hen försöker utvecklas genom de första åren och därefter.

Barn som lever med DM1 kommer sannolikt att ingå i en familj som drabbats av samma diagnos. Barn med förälder med DM får inte optimalt emotionellt eller intellektuellt stöd och vägledning, och kan sakna rutinvård och vård, som kan destabilisera dem.

Barn med DM1 kan kämpa för att möta milstolpar i fysisk och psykologisk utveckling. Dåliga sociala och kommunikativa färdigheter kan vara en anledning till oro, tillsammans med under-genomsnittlig utbildningsnivå. På grund av ansiktssvaghet kan barn uppleva talproblem, allt från mild till djup och vissa barns tal kan inte alls förstås. Kommunikationsrestriktioner kan påverka sociala relationer och utbildning.

Utbildningsinstitutionerna kommer sannolikt att ha begränsad kunskap om tillståndet och kommer följaktligen att sakna de kompetenser som behövs för att hantera patienternas problem. Utbildare spelar en nyckelroll i ett barns liv, men de kan misslyckas med DM1 på grund av en tydlig brist på resurser och information, och barn med DM1 kan misslyckas i skolan.

Barn med DM1 kan ha minskad fysisk förmåga, inklusive dålig uthållighet, låga energinivåer och hög trötthet. Dessa symtom kan tolkas som generell latskap eller brist på motivation i aktivitetsprestanda. Barn med DM1 kan visa fysisk nöd genom olämpliga beteenden, socialt tillbakadragande och/eller dålig social kompetens.

Barn med DM1 kan ha problem med kompetensuppnåendet i ett antal vardagliga aktiviteter, inklusive inkontinensproblem (toalett- och hygienfärdigheter), problem att klå sig på/av och andra viktiga personvårdsområden. Om de problem inte tas upp kan dessa färdighetsförönsningar förvärras med ålder och leda till olyckliga händelser med kamrater, familj och personal.

Rekommendationer

Allmän:

- e. Hälso- och sjukvårdspersonal har ett ansvar att samordna specialistvård och supporttjänster för barn med DM1, övervaka de psykologiska och sociala dysfunktionerna och övervaka hemma och utbildningsmiljö. Koordinering mellan hälso- och socialtjänsten är viktigt för att säkerställa ett konsekvent vård

Hänvisa till:

- a. Tal- och språkterapi från en tidig ålder för att hantera sväljningsproblem, underskott i expressivt och mottagligt språk och kommunikationsproblem
- b. Lämpliga psykologiska och terapitjänster i en tidig ålder för att säkerställa att barn med DM1 uppnår sin maximala potential och lär sig hanteringsstrategier för senare liv. Socialstrategier
- c. kan hjälpa barn med DM1 att utveckla självkänsla och självförtroende
- d. Familjeomsorg och supporttjänster under hela barndomen med socialvårdsstöd där det behövs. Skolor ska ges specialistinformation om vård och hantering av ett barn med DM1. Ett socialt arbete eller ett hänskjutande till sjukhusfallshantering kan också vara till nytta för patienterna
- e. Strukturer som ger tillgång till bidrag till funktionshindrade, erbjuder lämpliga bostäder och adaptiva anordningar och strategier när sjukdomen fortskrider

Särskilda stödgrupper nationellt och lokalt för att främja socialt engagemang för barn och familjer och att ge vägledning, råd och samhällsengagemang.

Systembaserat tillvägagångssätt till riktlinjer

Överdriven dagsömnhighet

Bakgrund

Överdriven dagsömnhighet (EDS) kan påverka livskvaliteten hos barn med DM1 på ett betydande sätt. Dessa symtom utvecklas typiskt efter 10 års ålder och blir gradvis sämre över tiden.: Barn kan ha svårt att vara uppmärksamma på skolan och behovet av eftermiddagssvilopauser kan begränsa deras förmåga att delta i extra aktiviteter.

Rekommendationer

Allmän:

- a. Utbilda familjemedlemmar och lärare om tecken och effekter av EDS, inklusive långvariga vilopauser eller att barn kan sömna i skolan

Test för:

- a. Sömnapné via över natten oximetri eller polysomnogram över natten

Behandla med:

- a. Positiv tryckventilation om en DM1-patients sömnhighet anses vara relaterad till hypoventilering eller sömnapné under natt- eller dagtid. Patienterna ska hänvisas till pulmonologer som har erfarenhet av neuromuskulära sjukdomar för att överväga assisterad ventilation
- b. Stimulerande terapi med psykostimulerande medel som modafinil (Provigil), metylfenidat eller annat om central hypersomnia är misstänkt (ofta svårighet att hålla sig vaken i skolan är en indikator). Särskild försiktighet ska tas till barn med tidigare upptäckta hjärtarytmier. (Se **Kardiovaskulär hantering**: stimulerande medel)
- c. Om det förekommer rastlösa ben (Restless leg syndrome) med pramipexol, gabapentin eller andra vanliga läkemedel, även om bensodiazepiner borde undvikas på grund av sin lugnande effekt

Endokrina och metaboliska problem

Bakgrund

Endokrinologiska manifestationer (östradiolinsufficiens och insulinresistens) av sjukdomen är väl beskrivna hos vuxna med DM1, men har sällan rapporterats sällan hos barn.

Cryptorchidism som presenteras i neonatal hypotoni rapporteras ofta under de första åren av liv av manliga CDM-patienter, och kan vara prenatal manifestation av ett lågt serum testosteron.

Rapporter som beskriver förekomsten av sköldkörtelns dysfunktion i barndomen existerar, men inte som en gemensam sammorbiditet hos CD1-patienter eller DM1-patienter med debut i barndom. Patienter med CDM och patienter med debut i barndomen kan utveckla insulinresistens, hypotyroidism, hyperparathyroidism, hypogonadotropisk hypogonadism och andra endokrina och metaboliska symtom hos vuxna som uppstår vid åldern.

Rekommendationer

Leta efter:

- a. Gonadalinsufficiens och komplikationer av reproduktionssystemet via en detaljerad fysisk undersökning
- b. Amenorré eller dysmenorré hos kvinnliga patienter; och erektil dysfunktion hos manliga patienter

Test för:

- a. HbA1c och thyroidstimulerande hormon (TSH) och fri T4-nivå vid baslinjen och var tredje år, eller om det finns en klinisk misstanke eller symptomutveckling
- b. Fast blodlipider, plasmaglukos, leverenzym, bilirubinnivåer och gammaglutamyltranspeptidas (GGT) vid baslinjen

Systembaserat tillvägagångssätt till riktlinjer

Allmänna rekommendationer

Patient- och sjukdomsjournal

Allmänna neuromuskulära och DM1-specifika journaler används för ett antal ändamål som kan vara till hjälp för patienten och samhället. Även om enskilda journaler har diskreta ändamål kan följande uppnås genom en väl implementerad journal:

- Utbildning och kommunikation i hela samhälle eller område
- Informationsspridning om forskningsstudier för vilka patienter kan vara berättigade
- Underlättande av forskningsprojekt och planering för kliniska prövningar
- Samla kliniskt viktiga data om sjukdomen i tiden.
- Förbättring av klinisk vård

När du hänvisar till en journal, överväg följande:

- Patientprivacy, mekanismer och policyer
- Journalinnehav, styrning och övervakning
- Journalmål

För en lista över DM1-registren hänvisas till Myotonic (www.myotonic.org) eller TREAT-NMD (<https://treat-nmd.org/what-is-a-patient-registry/list-of-registries-by-disease/myotonic-dystrophy/>) eller den regionala DM1- patientföreträdargruppen.

Patientkort och -armband

Eftersom DM1 är multisystemisk och medför en risk för plötslig hjärtdöd bör alla patienter använda ett medicinskt varningsarmband eller -kort. Dessa är allmänt tillgängliga via lokala patientföreningsorganisationer och online.

Tillägg I:

Projektöversikt och lista över författare

Konsensusbaserade vådrekommandationer för barn med myotonisk dystrofi Typ I har skapats av en grupp av 11 internationella kliniker med kunskap eller erfarenhet av vård och behandling av barn som lever med myotonisk dystrofi typ 1. De är:

Eugenio Zapata Aldana, M.D.
University of Western Ontario

Nathalie Angeard, Ph.D.
Inserm & University of Paris Descartes

Tetsuo Ashizawa, M.D.
Houston Methodist Neurological Institute

Kiera Berggren, MA/CCC-SLP, MS
Virginia Commonwealth University

Craig Campbell, M.D.
University of Western Ontario

Tina Duong, MPT, Ph.D.
Stanford University

Anne-Berit Ekström, M.D., Ph.D.
Queen Silvia Children's Hospital

Nicholas Johnson, M.D., MCSI
Virginia Commonwealth University

Chiara Marini-Bettolo, M.D., Ph.D.
Newcastle University

Valeria Sansone, M.D.
NEMO Clinic

Cuixia Tian, M.D.
Cincinnati Children's Hospital Medical Center

Myotonic har utformat och initierat den konsensusbaserade processen och tillhandahållit projektledning och dokumentförberedning. Medlemmar av Myotonic inklusive Paul Formaker, Leah Hellerstein och Molly White.

Tillägg 2:

Litteraturlist

Diagnos och klassificering

1. Harper, P.S. Congenital myotonic dystrophy in Britain. I. Clinical Aspects. *Archives of Disease in Childhood*. 1975; 50(7): 505-513.
2. Aicardi, J., Conti, D., Goutières, F. Clinical and genetic aspects of the early form of Steinert's dystrophia myotonica. *J Genet Hum*. 1975; 23 SUPPL: 146-157.
3. Armendariz-Cuevas, Y., Lopez-Pison, J., Calvo-Martin, M.T., Moises, V.R., Pena-Segura, J.L. et al. Myotonic dystrophy. 18 years experience in a neuropaediatric clinic. *Anales de Pediatría*. 2010; 72(2): 133-138.
4. Ashizawa, T. & Sarkar, P.S. Myotonic dystrophy types 1 and 2. *Handbook of Clinical Neurology*. 2011; 101: 193-237.
5. Hageman, A.T., Gabreels, F.J., Liem, K.D., Renkawek, K., Boon, J.M. Congenital myotonic dystrophy: a report on thirteen cases and review of literature. *J Neuro Sci*. 1993; 115(1): 95-101.
6. Bouchard, J.P. Phenotype variability in Steinert's myotonic dystrophy. *Le journal canadien des sciences neurologiques*. 1989; 16(1): 93-98.
7. Brisson, D., Tremblay, M., Prevost, C., Laberge, B., Puymirat, J. et al. Sibship stability of genotype and phenotype in myotonic dystrophy. *Clinical Genetics*. 2002; 62(3): 220-225.
8. Bunday, S. Clinical evidence for heterogeneity in myotonic dystrophy. *J of Med Genet*. 1982; 19(5): 341-348.
9. Campbell, C. Congenital Myotonic Dystrophy. *J Neurol Neurophysiol*. 2012; S7.
10. Campbell, C., Levin, S., Siu, V.M., Venance, S., Jacob, P. Congenital myotonic dystrophy: Canadian population-based surveillance study. *J Pediatr*. 2013; 163(1): 120-125 e1-3.
11. Cunningham, A. & Procopis, P.G. Neonatal myotonic dystrophy. *Australian Paediatric Journal*. 1988; 24 Suppl 1: 74-76.
12. de Leon, M.B. & Cisneros, B. Myotonic dystrophy 1 in the nervous system: from the clinic to molecular mechanisms. *Journal of Neuroscience Research*. 2008; 86 (1): 18-26.
13. DiRocco, M., Gennarelli, M., Veneselli, E., Bado, M. Romanengo, M. et al. Diagnostic problems in congenital myotonic dystrophy. *European Journal of Pediatrics*. 1996; 155(11): 995.
14. Dodge, P.R., Gamstorp, I., Byers, R.K., Russell, P. Myotonic Dystrophy in infancy and childhood. *Pediatrics*. 1965; 35: 3-19.
15. Echenne, B. & Bassex, G. Congenital and infantile myotonic dystrophy. *Handb Clin Neurol*. 2013; 113: 1387-1393
16. Fujii, T., Yorifuji, T., Okuno, T., Toyokuni, S., Okada, S., Mikawa, H. Congenital myotonic dystrophy with progressive edema and hypoproteinemia. *Brain & Development*. 1991; 13(1): 58-60.

17. Hageman, A.T., Gabreels, F.J., Liem, K.D., Renkawek, K., Boon J.M. Congenital myotonic dystrophy: a report on thirteen cases and a review of literature. *Journal of Neurological Sciences*. 1993; 115(1): 95-101.
18. Harper, P.S. *Myotonic dystrophy*. (2001) 3rd ed. London, UK: WB Saunders.
19. Harper, P.S. *Myotonic dystrophy*. (1997) In: Rimoin, D.L., Connor, J.M., Pyeritz, R.E. (Eds.), *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*. 3rd ed. (pp. 2425). New York, NY: Churchill Livingstone.
20. Harper, P.S. & Rudel, R. *Myotonic Dystrophy*. (1994) In: *Myology* Engel and Franzini-Armstrong. 2(43): 1192-1218). New York, NY: McGraw-Hill.
21. Harper, P.S. Congenital myotonic dystrophy in Britain. I. Clinical Aspects. *Archives of Disease in Childhood*. 1975; 50(7): 505-513
22. Hironaka, M., Yamamura, Y., Shinoyama, M., Kito, S. Contributing factors to the development of congenital myotonic dystrophy. *Rinsho Shinkeigaku- Clinical Neurology*. 1988; 28(3): 272-274.
23. Hojo, K., Yamagata, H., Moji, H., Fujita, T. Miki, T., Fujimura, M., Kidoguchi, K. Congenital myotonic dystrophy: molecular diagnosis and clinical study. *American Journal of Perinatology*. 1995; 12(3): 195-200.
24. Ishigaki, K., Muto, A., Osawa, M. Clinical features and care of patients with congenital and childhood-onset myotonic dystrophy. *Rinsho Shinkeigaku*. 2012; 52(11): 1264-1266.
25. Kojo, T. & Arahata, K. Clinical and molecular genetic analyses of congenital myotonic dystrophy. *Japanese Journal of Clinical Medicine*. 1997; 55(12): 3234-3238.
26. Machuca-Tzili, L., Brook, D., Hilton-Jones, D. Clinical and molecular aspects of the myotonic dystrophies; a review. *Muscle & Nerve*. 2005; 32(1): 1-8.
27. Machniven, J.A., Graham, N.L., Davies, R.R., Wilson B.A. A 5 year follow-up study of an atypical case of myotonic dystrophy. *Brain Inj*. 2005; 20(19): 1213-1221.
28. Marchini, C., Lonigro, R., Verriello, L., Pellizzari, L., Bergonzi, P., Damante, G. Correlations between individual clinical manifestations and CTG repeat amplification in myotonic dystrophy. *Clinical Genetics*. 2000; 57(1): 74-82.
29. Meola, G. Clinical aspects, molecular pathomechanisms and management of myotonic dystrophies. *Acta Myologica*. 2013; 32(3): 154-165.
30. Meola, G. Clinical and genetic heterogeneity in myotonic dystrophies. *Muscle & Nerve*. 2000; 23(12): 1789-1799.
31. Muntoni, F., Valero de Bernabe, B., Bittner, R., Blake, D., van Bokhoven, H. et al. 114th ENMC International Workshop on Congenital Myotonic Dystrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2003; 13(7-8): 579-588. Naarden, The Netherlands
32. Olivan Gonzalvo, G., Alonso Gregorio, M., Lopez Moreno, M.J., Dominguez Arranz, M.M., Olivares Lopez, J.L., Perez Gonzalez, J.M. Congenital myotonic dystrophy. *Anales Espanoles de Pediatrica*. 1990; 32(5): 460-463.
33. Ortega, M.C., Cayuela, A.D., Macias, V.P., Gonzalez, M.A. Congenital myotonic dystrophy in rural health area. *Atencion Primaria*. 2004; 33(1): 53-54.

34. Passos-Bueno, M.R., Cerqueira, A., Vainzof, M., Marie, S.K., Zatz, M. et al. Myotonic dystrophy: genetic, clinical, and molecular analysis of patients from 41 Brazilian families. *Journal of Medical Genetics*. 1995; 32(1): 14-18
35. Richer, L.P., Shevell, M.I., Miller, S.P. Diagnostic profile of neonatal hypotonia: and 11-year study. *Pediatric Neurology*. 2001; 25(1): 32-37.
36. Roig, M., Balliu, P.R., Navarro, C., Brugera, R., Losada, M. Presentation, clinical course, and outcome of the congenital form of myotonic dystrophy. *Pediatric Neurology*. 1994; 11(3): 208-213.
37. Savić, D., Rakočević-Stojanović, V., Keckarević, D. et al. 250 CTG repeats in DMPK is a threshold for correlation of expansion size and age at onset of juvenile-adult DM1. *Human Mutation*. 2002; 19(2): 131-139.
38. Schara, U. Congenital and childhood-onset myotonic dystrophy: importance of long term data in natural history. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2016; 57(7): 652.
39. Spranger, M., Janssen, B., Rating, D., Spranger, S. Disease picture of myotonic muscular dystrophy in patients with large CTG triplet expansion. *Der Nervenarzt*. 1999; 70(2): 131-135.
40. Steinert, H. Über da klinishe und anatomische bild des muskelschwundes der myotoniker. *Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde*. 1909; 37: 28.
41. Joseph, J.T., Richards, C.S., Anthony, D.C., Upton, M., Perez-Atayde, A.R., Greenstein, P. Congenital myotonic dystrophy pathology and somatic mosaicism. *Neurology*. 1997; 49(5): 1457-1460.
42. The International Myotonic Dystrophy Consortium. New nomenclature and DNA testing guidelines for myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Neurology*. 2000; 54: 1218-1221.
43. van Englen, B., Eymard, B., Wilcox, D. 123rd ENMC International Workshop: Management and therapy in Myotonic Dystrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2005; 15: 389-394. Naarden, The Netherlands.
44. Son, S.B., Chun, J.M., Kim, K.A., Ko, S.Y., Lee, Y.K., Shin, S.M. A case report on 30-week premature twin babies with congenital myotonic dystrophy conceived by in vitro fertilization. *J Korean Med Sci*. 2012; 27(10): 1269-1272.
45. Termote, J.U., Beemer, F.A., Wittebol-Post, D., de Vries, L.S. Congenital myotonic dystrophy- the significance of a handshake. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*. 2006; 150(2): 65-70.
46. Thompson, A., Kaplan, C., Gardner-Medwin, D. Congenital myotonic dystrophy. *Pediatric Neurology*. 1995; 13(1): 85.
47. Wesstrom, G., Bensch, J., Schollin, J. Congenital myotonic dystrophy. Incidence, clinical aspects and early prognosis. *Acta Paediatrica Scandinavica*. 1986; 75(5): 849-854.

Genetisk vägledning

1. Arsenault, M.E., Prévost, C., Lescault, A., Laberge, C., Puymirat, J., Mathieu, J. Clinical characteristics of myotonic dystrophy type 1 patients with small CTG expansions. *Neurology*. 2006; 66(8): 1248-1250.
2. Ashizawa, T., Anvret, M., Baiget, M. et al. Characteristics of intergenerational contractions of the CTG repeat in myotonic dystrophy. *American Journal of Human Genetics*. 1994; 54(3): 414-423.

3. Ashizawa, T., Dubel, J.R., Harati, Y. Somatic instability of CTG repeat in myotonic dystrophy. *Neurology*. 1993; 43(12): 2674-2678.
4. Ashizawa, T., Dubel, J.R., Duanne, P.W., Duanne, C.J., Fu, Y.H. et al. Anticipation in myotonic dystrophy. II. Complex relationships between clinical findings and structure of the GCT repeat. *Neurology*. 1992; 42(10): 1877-1883.
5. Bachinski, L.L., Czernuszewicz, T., Ramagli, L.S. et al. Premutation allele pool in myotonic dystrophy type 2. *Neurology*. 2009; 72(6): 490-497.
6. Becker, P.E. Heterogeneity of congenital myotonia. *De Nervenarzt*. 1957; 28(10): 455-456.
7. Geifman-Holtzman, O. & Fay, K. Prenatal Diagnosis of Congenital Myotonic Dystrophy and Counseling of the Pregnant Mother; case report and literature review. *Am J Med Genet*. 1998; 78(3): 135-137.
8. Bindl, L., Rummel, W., Walter, S., Haverkamp, F., Kowalewski, S., Lentze, M.J., Koch, M. Direct genotype analysis in congenital myotonic dystrophy with an unusual family anamnesis. *Klinische Padiatrie*. 1993; 205(5): 367-369.
9. Bodensteiner, J.B., Byler, D.L., Jaynes, M.E. The utility of the determination of CTG trinucleotide repeat length in hypotonic infants. *Seminars in Pediatric Neurology*. 1999; 6(3): 243-245.
10. Boucher, C.A., King, S.K., Carey, N. et al. A novel homeodomain-encoding gene is associated with a large CpG island interrupted by the myotonic dystrophy unstable (CTG)_n repeat. *Human Molecular Genetics*. 1995; 4(10): 1919-1925.
11. Brunner, H.G., Jansen, G., Nillesen, W. et al. Brief report: reverse mutation in myotonic dystrophy. *New England Journal of Medicine*. 1993; 328(77): 476-480.
12. Bunday, S. & Carter, C.O. Early recognition of heterozygotes for the gene for dystrophia myotonica. *J Neurol. Neurosurg. Psychiatry*. 1970; 33: 279-293.
13. Carroll, J.M., Quaid, K.A., Stone, K., Jones R., Schubert, F., Griffith, C.B. Two is better than one: a case of homozygous myotonic dystrophy type 1. *Am J Med Genet A*. 2013; 161A(7): 1763-1767
14. Cobo, A.M., Poza, J.J., Martorell, L., Lopez de Munain, A., Emparana, J.I., Baiget, M. Contribution of molecular analyses to the estimation of the risk of congenital myotonic dystrophy. *Journal of Medical Genetics*. 1995; 32(2): 105-108.
15. Cobo, A., Martinez, J.M, Martorell, L., Baiget, M., Johnson, K. Molecular diagnosis of homozygous myotonic dystrophy in two asymptomatic sisters. *Human Molecular Genetics*. 1993; 2(6): 711-715.
16. Cobo, A.M., Martorell, L., Lopez de Munain, A., Basauri, B., Martinez, J.M. et al. Direct genotypic analysis of myotonic dystrophy: detection of an unstable DNA fragment in carriers. *Medicina Clinica*. 1993; 100(10): 361-364.
17. Cobo, A.M., Martinez, J.M., Pradas, J., Baiget, M. Genetic analysis of Spanish families with myotonic dystrophy. *Neurología*. 1990; 5(3): 86-91.
18. de Leon, M.B. & Cisneros, B. Myotonic dystrophy 1 in the nervous system: from the clinic to molecular mechanisms. *Journal of Neuroscience Research*. 2008; 86 (1): 18-26.
19. Erikson, A., Forsberg, H., Drugge, U., Holmgren G. Outcome of pregnancy in women with myotonic dystrophy and analysis of CTG gene expansion. *Acta Paediatrica*. 1995; 84(4): 416- 418.

20. Fu, Y.H., Pizzuti, A., Fenwick, R.G., King, J., Rajnarayan, S. et al. An unstable triplet repeat in a gene related to myotonic muscular dystrophy. *Science*. 1992; 255(5049): 1256-1258.
21. Gennarelli, M., Pavoni, M., Amicucci, P., Novelli, G., Dallapiccola, B. A single polymerase chain reaction-based protocol for detecting normal and expanded alleles in myotonic dystrophy. *Diagnostic Molecular Pathology*. 1998; 7(3): 135-137.
22. Gennarelli, M., Novelli, G., Andreasi Bassi, F. et al. Prediction of myotonic dystrophy clinical severity based on the number of intragenic (CTG)_n trinucleotide repeats. *American Journal of Medical Genetics*. 1996; 65(4): 342-347.
23. Glanz, A. & Fraser, F.C. Risk estimates for neonatal myotonic dystrophy. *Journal of Medical Genetics*. 1984; 21(3): 186-188.
24. Hamshere, M.G., Harley, H., Harper, P.S., Brook, J.D., Brookfield, J. Myotonic dystrophy: the correlation of (CTG) repeat length in leucocytes with age at onset is significant only for patients with small expansions. *Journal of Medical Genetics*. 1999; 36(1): 59-61.
25. Hamzi, K., Bellayou, H., Slassi, I., Nadifi, S. A rapid polymerase chain reaction-based test for Steinert's disease (DM1). *Neurol India*. 2010; 58(1): 99-102.
26. Harris, S., Moncrieff, C., Johnson, K. Myotonic dystrophy: will the real gene please step forward! *Human Molecular Genetics*. 1996; 5 Spec No: 1417-1423.
27. Hecht, B.K., Donnelly, A., Gedeon, A.K., Byard, R.W., Haan, E.A., Mulley, J.C. Direct molecular diagnosis of myotonic dystrophy. *Clinical Genetics*. 1993; 43(6): 276-85.
28. Hojo, K., Yamagata, H., Moji, H., Fujita, T., Miki, T., Fujimura, M., Kidoguchi, K. Congenital myotonic dystrophy: molecular diagnosis and clinical study. *American Journal of Perinatology*. 1995; 12(3): 195-200.
29. Jordan Garcia, I., Fernandez Lopez, A., Romera Modamio, G., Rodriguez-Miguel, J.M., Ballesta, F., Aloy, J.F. Steinert's congenital myotonic dystrophy. Genetic aspects. *Anales Espanoles de Pediatria*. 1997; 47(5): 539-542.
30. Joseph, J.T., Richards, C.S., Anthony, D.C., Upton, M., Perez-Atayde, A.R., Greenstein, P. Congenital myotonic dystrophy pathology and somatic mosaicism. *Neurology*. 1997; 49(5): 1457-1460.
31. Kalman, L., Tarleton, J., Hitch, M., Hedge, M., Hjelm, N. et al. Development of genomic DNA reference material panel for myotonic dystrophy type 1 (DM1) genetic testing. *The Journal of Molecular Diagnostics*. 2013; 15(4): 518-525.
32. Kaliman, P. & Llagostera, E. Myotonic dystrophy protein kinase (DMPK) and its role in the pathogenesis of myotonic dystrophy 1. *Cell signal*. 2008; 20(11): 1935-1941.
33. Kojo, T. & Arahata, K. Clinical and molecular genetic analyses of congenital myotonic dystrophy. *Japanese Journal of Clinical Medicine*. 1997; 55(12): 3234-3238.
34. Lesca, G., Hays, S., Bourgeois, J., Bost, M., Ollagnon-Roman, E., Putet, G. Diagnosis of congenital myotonic dystrophy in a neonate: its familial consequences. *Archives de Pediatrie*. 2003; 10(5): 466-467.
35. Mahadevan, M.S., Tsilfidis, C., Sabourin, L., Shutler, G., Amemiya, C., Janson, G. et al. Myotonic dystrophy mutation: an unstable triplet repeat in a gene related to myotonic muscular dystrophy. *Science*. 1992. 255(5049): 1253-1255.

36. Marchini, C., Lonigro, R., Verriello, L., Pellizzari, L., Bergonzi, P., Damante, G. Correlations between individual clinical manifestations and CTG repeat amplification in myotonic dystrophy. *Clinical Genetics*. 2000; 57(1): 74-82.
37. Martin, P., Sierra, J., Losada, A., Rufo, M., Lucas, M. Molecular genetic study in congenital myotonic dystrophy. *Revista de Neurologica*. 1997; 25(142): 833-836.
38. Meola, G. Clinical aspects, molecular pathomechanisms and management of myotonic dystrophies. *Acta Myologica*. 2013; 32(3): 154-165.
39. Monckton, D.G., Wong, L.J.C., Ashizawa, T., Caskey, C.T. Somatic mosaicism, germline expansions, germline reversions and intergenerational reductions in myotonic dystrophy males: small pool PCR analyses. *Human Molecular Genetics*. 1995; 4(1): 1-8.
40. Musova, Z., Mazanec, R., Krepelova, A. et al. Highly unstable sequence interruptions of the CTG repeat in the myotonic dystrophy gene. *Am J Med Genet*. 2009; 149A(7): 1365-1374.
41. Neri, G., Bertini, E., Serra, A., Tedeschi, B., Campana, M. et al. Myotonic dystrophy and chromosome translocation segregating in the same family. *Journal of Neurogenetics*. 1987; 4(1): 47-56.
42. O'Hoy, K.I., Tsilfidis, C., Mahadevan, M.S. et al. Reduction in size of the myotonic dystrophy trinucleotide repeat mutation during transmission. *Science*. 1993; 259(5096): 809-812.
43. Ohya, K., Tachi, N., Sato, T., Kon, S., Kikuchi, K., Chiba, S. Detection of the CTG repeat expansion in congenital myotonic dystrophy. *Japanese Journal of Human Genetics*. 1997; 42(1): 169-180.
44. Passos-Bueno, M.R., Cerqueira, A., Vainzof, M., Marie, S.K., Zatz, M. et al. Myotonic dystrophy: genetic, clinical, and molecular analysis of patients from 41 Brazilian families. *Journal of Medical Genetics*. 1995; 32(1): 14-18 duplicate
45. Polanski, A., Chakraorty, R., Kimmel, M., Deka, R. Dynamic balance of segregation distortion and selection maintains normal allele sizes at the myotonic dystrophy locus. *Mathematical Biosciences*. 1998; 147(1): 93-112.
46. Poulton, J. Congenital myotonic dystrophy and mtDNA. *American Journal of Human Genetics*. 1992; 50(3): 651-652.
47. Pratte, A., Prevost, C., Puymirat, J., Mathieu, J. Anticipation in myotonic dystrophy type 1 parents with small CTG expansions. *American Journal of Medical Genetics*. 2015; 167A(4): 708-714.
48. Spits, C., Seneca, D., Hilven, P., Liebaers, I., Sermon, K. Methylation of the CpG sites in the myotonic dystrophy locus does not correlate with CTG expansion size or with the congenital form of the disease. *J Med Genet*. 2010; 47(10): 700-703.
49. Spranger, M., Janssen, B., Rating, D., Spranger, S. Disease picture of myotonic muscular dystrophy in patients with large CTG triplet expansion. *Der Nervenarzt*. 1999; 70(2): 131-135.
50. Steinbach, P., Glaser, D., Vogel, W., Wolf, M., Schwemmle, S. The DMPK gene of severely affected myotonic dystrophy patients in hypermethylated proximal to the largely expanded CTG repeat. *American Journal of Human Genetics*. 1998; 62(2): 278-285.
51. Tachi, N., Ohya, K., Chiba, S. Expression of the myotonic dystrophy locus-associated homeodomain protein in congenital myotonic dystrophy. *Journal of Child Neurology*. 1999; 14(7): 471-473.

52. Tachi, N., Ohya, K., Chiba, S., Yamagata, H., Miki, T., Kikuchi, K., Chiba, S. Haplotype analysis of congenital myotonic dystrophy patients from asymptomatic DM father. *Pediatric Neurology*. 1997; 16(4): 315-318.
53. Tachi, N., Kozuka, N., Ohya, K., Chiba, S., Kikuchi, K. CTG repeat size and histologic findings of skeletal muscle from patients with congenital myotonic dystrophy. *Journal of Child Neurology*. 1996; 11(6): 430-432.
54. Tachi, N., Ohya, K., Chiba, S., Sato, T., Kikuchi, K. Minimal somatic instability of CTG repeat in congenital myotonic dystrophy. *Pediatric Neurology*. 1995; 12(1): 81-83.
55. Tanka, Y., Suzuki, Y., Shimozawa, N., Nanba, E., Kondo, N. Congenital myotonic dystrophy: report of paternal transmission. *Brain and Development*. 2000; 22: 132-134.
56. The International Myotonic Dystrophy Consortium. New nomenclature and DNA testing guidelines for myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Neurology*. 2000; 54: 1218-1221.
57. Sermon, K., de Vos, A., van de Velde, H. et al Fluorescent PCR and automated fragment analysis for the clinical application of preimplantation genetic diagnosis of myotonic dystrophy. (Steinert's disease). *Molecular Human Reproduction*. 1998; 4(8)
58. Sermon, K., Lissens, W., Joris, H., et al. Clinical application of preimplantation diagnosis for myotonic dystrophy. *Prenatal Diagnosis*. 1997; 17(10): 925-932.
59. Sewry, C.A., Quinlivan, R.C., Squier, W., Morris, G.E., Holt, I. A rapid immunohistochemical test to distinguish congenital myotonic dystrophy from X-linked myotubular myopathy. *Neuromuscul Disord*. 2012; 22(3): 225-230.
60. Zühlke, C., Atici, J., Martorell, L., Gembruch, U., Kohl, M. et al. Rapid detection of expansions by PCR and non-radioactive hybridization: application for prenatal diagnosis of myotonic dystrophy. *Prenatal Diagnosis*. 2000; 20(1): 66-69.

Vård av nyfödda

1. Argov, Z. & de Visser, M. What we do not know about pregnancy in hereditary neuromuscular disorders. *Neuromuscular Disorders*. 2009; 19(10): 675-679.
2. Atlas, I. & Smolin, A. Combined maternal and congenital myotonic dystrophy managed by multidisciplinary team. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 1999; 87(2): 175-178
3. Geifman-Holtzman, O. & Fay, K. Prenatal Diagnosis of Congenital Myotonic Dystrophy and Counseling of the Pregnant Mother; case report and literature review. *Am J Med Genet*. 1998; 78(3): 135-137.
4. Briard, M.L., Le Merrer, M., Goutieres, F., Aicardi, J., Frezal, J. Pregnancy abnormalities as alerting signs of Steinert's congenital myotonic dystrophy. *J de Genetique Humaine*. 1980; 28(3): 189-194.
5. Chung, H.T., Tam, A.Y., Wong, V., Li, D.F., Ma, J.T. et al. Dystrophia myotonica and pregnancy- an instructive case. *Postgraduate Medical Journal*. 1987; 63(741): 555-557.
6. Dean, N.L., Tan, S.L., Ao, A. Instability in the transmission of the myotonic dystrophy CTG repeat in human oocytes and preimplantation embryos. *Fertility and Sterility*. 2006; 86(1): 98- 105.
7. Dechanet, C., Castelli, C., Reyftmann, L. et al. Myotonic dystrophy type 1 and PGD: ovarian stimulation response and correlation analysis between ovarian reserve and genotype. *Reproductive BioMedicine Online*. 2010; 20(5): 610-618.

8. Delest, A., Elhage, A., Cosson, M., Leclercq, G. et al. Steinert's disease and pregnancy. A case and recent literature. *J de Gynecologie, Ocstetrique et Biologie de la Reproduction*. 1995; 24(2): 177-180.
9. de Rademaeker, M., Verpoest, W., de Rycke, M. et al. Preimplantation genetic diagnosis for myotonic dystrophy type 1: upon request to child. *European Journal of Human Genetics*. 2009; 17(11): 1403-1410.
10. deTemmerman, N., Sermon, K., Seneca, S. et al. Intergenerational instability of the expanded CTG repeat in the DMPK gene: studies in human gametes and preimplantation embryos. *American Journal of Human Genetics*. 2004. 75(2): 325-329.
11. Dufour, P., Berard, J., Vinatier, D., Savary, J.B., Dubreucq, S., Monnier, J.C., Puech, F. Myotonic dystrophy and pregnancy. A report of two cases and a review of literature. *Eur J of Obstet, Gynec Reprod Biol*. 1997; 72(2): 159-164.
12. Erikson, A., Forsberg, H., Drugge, U., Holmgren G. Outcome of pregnancy in women with myotonic dystrophy and analysis of CTG gene expansion. *Acta Paediatrica*. 1995; 84(4): 416- 418.
13. Esplin, M.S., Hallam, S., Farrington, P.F., Nelson, L., Byrne, J. et al. Myotonic dystrophy is a significant cause of idiopathic polyhydramnios. *Am J Obstet & Gynec*. 1998; 179(4): 974-977
14. Fox, G.N. & Gravett, M.G. Neonatal myotonic dystrophy associated with prenatal ventriculomegaly. A case report. *Journal of Reproductive Medicine*. 1986; 31(8): 729-731.
15. Frazer, K.L., Porter, S., Goss, C. The genetics and implications of neuromuscular diseases in pregnancy. *J Perinat Neonat Nurs*. 2013; 27(3): 205-214.
16. Garcia de Andoin, N., Echeverria, J., Cobo, A.M., Rey, A., Paisan, L. et al. A neonatal form of Steinert's myotonic dystrophy in twins after in vitro fertilization. *Fertility and sterility*. 2005; 84(3): 756.
17. Geifman-Holtzman, O. & Fay, K. Prenatal diagnosis of congenital myotonic dystrophy and counseling of the pregnant mother: case report and literature review. *American Journal of Medical Genetics*. 1998; 78(3): 250-253.
18. Güler, B., Sertap, K.H., Kiziltan, M.Y. Variable genetic penetrance of myotonic dystrophy following the diagnosis of idiopathic polyhydramnios. *Int J Gynec Obstet*. 2016; 134(1): 103.
19. Harper, P.S. & Dyken, P.R. Early-onset dystrophia myotonica. Evidence supporting a maternal environment factor. *Lancet*. 1972; 2(7767): 53-55.
20. Hsu, C.D., Feng, T.I., Crawford, T.O, Johnson, T.R. Unusual fetal movement in congenital myotonic dystrophy. *Fetal Diagnosis & Therapy*. 1993; 8(3): 200-202.
21. Ito, T., Tanikawa, M., Miura, H., Teshima, N., Kadowaki, K., Nagata, N., Makio, A., Terakawa, N. The movements of fetuses with congenital myotonic dystrophy in utero. *Journal of Perinatal Medicine*. 1996; 24(3): 277-282.
22. Jaffe, R., Mock, M., Abramowicz, J., Ben-Aderet, N. Myotonic dystrophy and pregnancy: a review. *Obstetrical & Gynecological Survey*. 1986; 41(5): 272-278.
23. Jayawant, S. & Sinha, R. Congenital myotonic dystrophy: a rare cause of polyhydramnios. *Indian Pediatrics*. 2004; 41(7): 746-747.
24. Kahn, J. & Cataltepe, S. A 35-week Neonate with Respiratory Failure, Hypotonia, and Joint Contractures. *Current in Opinion in Pediatrics*. 1996; 8: 583-588.

25. Kakourou, G., Dhanjal, S., Mamas, T. et al. Preimplantation genetic diagnosis for myotonic dystrophy type 1 in the UK. *Neuromuscular Disorders*. 2008; 18(2): 131-136.
26. Levine, A.B., Eddleman, K.A., Chitkara, U., Willner, J.P., Vosatka, R.J., Berkowitz, R.L. Congenital myotonic dystrophy: an often unsuspected cause of severe polyhydramnios. *Prenatal Diagnosis*. 1991; 11(2): 111-115.
27. Martorell, L., Cobo, A.M., Baiget, M., Naudo, M., Poza, J.J., Parra, J. Prenatal diagnosis in myotonic dystrophy type 1. Thirteen years of experience: implications for reproductive counseling in DM1 families. *Prenatal Diagnosis*. 2007; 27: 68-72.
28. Martorell, L., Cobo, A.M., Parra, J., Naudo, M., Baiget, M. Prenatal diagnosis in Myotonic Dystrophy Type I (DM1): The Spanish experience. 5th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC-5). Quebec City, Canada. 2005; 5: 26.
29. Mashiach, R., Rimón, E., Achiron, R. Tent-shaped mouth as a presenting symptom of congenital myotonic dystrophy. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2002; 20(3): 312-313.
30. Myring, J., Meredith, A.L., Harley, H.G., Kohn, G., Norbury, G., Harper, P.S., Shaw, D.T. Specific molecular prenatal diagnosis for the TG mutation in myotonic dystrophy. *Journal of Medical Genetics*. 1992; 29(11): 785-788.
31. Nanba, E., Ito, T., Kadowaki, K., Makio, A., Nakagawa, M., Yamamoto, T., Yuasa, I., Takeshita, K. Prenatal diagnosis of congenital myotonic dystrophy in two Japanese families: direct mutation analysis by a non-radioisotope PCR method and haplotype analysis with flanking DNA markers. *Brain & Development*. 1996; 18(2): 122-126
32. Nurowska, E., Constanti, A., Dworakowska, B., Moul, V., Furling, D. et al. Potassium currents in human myogenic cells from healthy and congenital myotonic dystrophy fetuses. *Cellular & Molecular Biology Letter*. 2009; 14(2): 336-346.
33. Palmerio, G., Rosaschino, P., Castelli, G., Zambetti, E., Bianchi, P., Martinelli, D. A rare cause of polyhydramnios: Steinert's syndrome. A clinical case report. *Minerva Ginecologica*. 1997; 49(1-2): 49-52.
34. Risseuw, J.J., Oudshoorn, J.H., van der Straaten, P.J., Kuypers, J.C. Myotonic dystrophy in pregnancy: a report of two cases within one family. *Ur J of Obstet, Gynec, & Reprod Biol*. 1997; 73(2): 145-148.
35. Rudnik-Schoneborn, S., Nicholson, G.A., Morgan, G., Rohrig, D., Zerres, K. Different Patterns of Obstetric Complications in Myotonic Dystrophy in Relation to the Disease Status of the Fetus. *American Journal of Medical Genetics*. 1998; 80(4): 314-321.
36. Schild, R.L., Plath, H., Hofstaetter, C., Brenner, R., Mann, E. et al. Polyhydramnios: an association with congenital myotonic dystrophy. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*. 1998; 18(5): 484-485.
37. Schwartz, I.L., Dingfelder, J.R., O'Tuama, L., Swift, M. Recessive congenital myotonia and pregnancy. *Int J Gynecol & Obstet*. 1979; 17(2): 194-196.
38. Sermon, K., Lissens, W., Joris, H. et al. Clinical application of preimplantation diagnosis for myotonic dystrophy. *Prenatal Diagnosis*. 1997; 17(10): 925-932.
39. Sholl, J., S., Highey, M.J., Hirschmann, R.A. Myotonic muscular dystrophy associated with ritodrine tocolysis. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*. 1985; 151(1): 83-86.

40. Son, S.B., Chun, J.M., Kim, K.A., Ko, S.Y., Lee, Y.K., Shin, S.M. A case report on 30-week premature twin babies with congenital myotonic dystrophy conceived by in vitro fertilization. *J Korean Med Sci.* 2012; 27(10): 1269-1272.
41. Stratton, R.F. & Patterson, R.M. DNA confirmation of congenital myotonic dystrophy in non-immune hydrops fetalis. *Prenatal Diagnosis.* 1993; 13(11): 1027-1030.
42. Sun, S.F., Binder, J., Streib, E., Goodlin, R.C. Myotonic dystrophy: obstetric and neonatal complications. *Southern Medical Journal.* 1985; 78(7): 823-826.
43. Redman, J., Fenwick, G., Fu, Y., Pizzuti, A., Caskey, C.T. Relationship Between Parental Trinucleotide GCT Repeat Length and Severity of Myotonic Dystrophy in Offspring. *JAMA.* 1993; 269(15): 1960-1965.

Neonatal/graviditet

44. Afifi, A.M., Bhatia, A.R., Eyal, F. Hydrops fetalis associated with congenital myotonic dystrophy. *Am J Obstet Gynecol.* 1992; 166(3): 929-930.
45. Aicardi, J., Conti, D., Goutières, F. Neonatal forms of Steinert's myotonic dystrophy. *Journal of the Neurological Sciences.* 1974; 22(2): 149-164.
46. Atlas, I. & Smolin, A. Combined maternal and congenital myotonic dystrophy managed by multidisciplinary team. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1999; 87(2): 175-178
47. Charrow, J. A newborn girl with hypotonia and respiratory failure. *Pediatr Ann.* 2007; 36(12): 777, 781-2.
48. 49. Connolly, M.B., Roland, E.H., Hill, A. Clinical Features for Prediction of Survival in Neonatal Muscles Disease. *Pediatric Neurology.* 1992; 8: 285-288
49. Curry, C.J., Chopra, D., Finer, N.N. Hydrops and pleural effusions in congenital myotonic dystrophy. *Journal of Pediatrics.* 1988; 113(2): 555-557.
50. Domingues, S., Alves Pereira, C., Machado, A., Pereira, S., Machado, L. et al. Congenital myotonic dystrophy in a Neonatal Intensive Care Unit: case series. *Archivos Argentinos de Pediatría.* 2014; 112(1): e18-e22.
51. Echenne, B., Rideau, A., Roubertie, A., Sébire, G., Rivier, F., Lemieux, B. Myotonic dystrophy type I in childhood. Long-term evolution in patients surviving the neonatal period. *European Journal of Paediatric Neurology.* 2008; 12(3): 210-223.
52. Erazo-Torricelli, R. Neonatal hypotonia. *Revista de Neurologia.* 2000; 31(3): 252-262.
53. Floriach-Robery, M., Cabello, A., Simon De Las Hera, R., Mateos Beato, F. Neonatal hypotonia of muscular origin: analysis of 50 cases. *Neurologia.* 2001; 16(6): 245-253.
54. Fox, G.N. & Gravett, M.G. Neonatal myotonic dystrophy associated with prenatal ventriculomegaly. A case report. *Journal of Reproductive Medicine.* 1986; 31(8): 729-731.
55. Ghizzi, C., Cavalli, C., Benedetti, M., Bolognani, M., Bipan, P. A neonatal case of congenital myotonic dystrophy. *Acta Bio-Medica de l'Ateneo Parmense.* 2000; 71 Suppl 1: 759-763.
56. Gomez Manchon, M., Beceiro Mosquera, J., Olivas Lopez de Soria, C., Ripalda, M.J., Garcia de Frias, E. Congenital myotonic dystrophy and hypoxic-ischemic encephalopathy. *Anales de Pediatría.* 2005; 62(1): 78-79.

57. Horan, M. & Stutchfield, P.R. Severe congenital myotonic dystrophy and severe anaemia of prematurity in an infant of Jehovah's Witness parents. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2001; 43(5): 346-349.
58. Johnston, H.M. The floppy weak infant revisited. *Brain & Development*. 2003; 25(3): 155-158.
59. Kahn, J. & Cataltepe, S. A 35-week Neonate with Respiratory Failure, Hypotonia, and Joint Contractures. *Current in Opinion in Pediatrics*. 1996; 8: 583-588.
60. Kasagi, S., Shiota, M., Ando, M., Takeshita, K. Hyperinsulinism in congenital myotonic dystrophy. *Brain & Development*. 1989; 21(6): 585-587.
61. Kimura, S., Amemiya, F., Fukazawa, H. Cystinuria with congenital myotonic dystrophy. *Pediatric Neurology*. 1987; 3(4): 233-234.
62. Krause, W., Kirchner, M., Schmidt, A., Clausner, B. Congenital myotonic dystrophy. *Zeitschrift fur Geburtshilfe und Perinatologie*. 1984; 188(2): 94-99.
63. Lee, S.Y., Chan, K.Y., Chow, C.B. Survival of a 30-week baby with congenital myotonic dystrophy initially ventilated for 55 days. *Journal of Paediatrics & Child Health*. 1999; 35(3): 313-314.
64. Lesca, G., Hays, S., Bourgeois, J., Bost, M., Ollagnon-Roman, E., Putet, G. Diagnosis of congenital myotonic dystrophy in a neonate: its familia consequences. *Archives de Pediatrie*. 2003; 10(5): 466-467.
65. Lidang, J.M., Rix, M., Schroder, D., Teglbjaerg, P.S., Ebbesen, F. Fetal akinesia-hypokinesia deformation sequence (FADS) in 2 siblings with congenital myotonic dystrophy. *Clinical Neuropathology*. 1995; 14(2): 105-108.
66. Manabe, A., Mori, I., Fujimoto, H., Tsunawaki, A., Kondo, Y. A case of congenital myotonic dystrophy with Hydrops fetalis. *Acta Oecstetrica et Gynaecologica Japonica*. 1992; 44(12): 1587-1590.
67. Miyata, M., Kato, N., Kybota, M., Suzuki, K., Yamazaki, T. Hyperkalemia in a neonate with congenital myotonic dystrophy. *Pediatr Int*. 2009; 51(2): 296-297.
68. Nurowska, E., Constanti, A., Dworakowska, B., Moul, V., Furling, D. et al. Potassium currents in human myogenic cells from healthy and congenital myotonic dystrophy fetuses. *Cellular & Molecular Biology Letter*. 2009; 14(2): 336-346.
69. Osborne, J.P., Murphy, E.G., Hill, A. Thin ribs on chest X-ray: a useful sign in the differential diagnosis of the floppy newborn. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 1983; 25(3): 343-345.
70. Palmerio, G., Rosaschino, P., Castelli, G., Zambetti, E., Bianchi, P., Martinelli, D. A rare cause of polyhydramnios: Steinert's syndrome. A clinical case report. *Minerva Ginecologica*. 1997; 49(1-2): 49-52.
71. Parker, N. Dystrophia Myotonica Presenting as Congenital Facial Diplegia. *The Medical Journal of Australia*. 1963; 7(2): 939-944.
72. Pearse, R.G. & Höweler, C.J. Neonatal form of dystrophia myotonica. Five cases in preterm babies and a review of earlier reports. *Arch Dis Child*. 1979; 54(5): 331-338.
73. Prasad, A.N. & Prasad, C. The floppy infant: contribution of genetic and metabolic disorders. *Brain & Development*. 2003; 25(7): 457-476.
74. Prendergast, P., Magalhaes, S., Campbell, C. Congenital myotonic dystrophy in a national registry. *Paediatr Child Health*. 2010; 15(8): 514-518.

75. Pruzanski, W. Congenital Malformations in Myotonic Dystrophy. *Acta Neurologica Scandinavica*. 1965; 41: 34-38.
76. Rodrigues, E., Rodrigues, L., Barbosa, M., Ramos, S., Pontes, M., Coelho, E., Proenca, E. A newborn with hypotonia and abnormal facies. *BMJ*. 2011; 342: d2938.
77. Sahgal, V., Bernes, S., Sahgal, S., Lischwey, C., Subramani, V. Skeletal muscle in preterm infants with congenital myotonic dystrophy. Morphologic and histochemical study. *Journal of the Neurological Sciences*. 1983; 59(1): 47-55.
78. Sahgal, V., Sahgal, S., Bernes, S., Subramani, V. Ultrastructure of muscle spindle in congenital myotonic dystrophy. A study of preterm infant muscle spindles. *Acta Neuropathologica*. 1983; 61(3-4): 207-213.
79. Schild, R.L., Plath H., Hofstaetter, C., Brenner, R., Mann, E. et al. Polyhydramnios: an association with congenital myotonic dystrophy. *Journal of Obstetrics & Gynaecology*. 1998; 18(5): 484-485.
80. Schwartz, I.L., Dingfelder, J.R., O'Tuama, L., Swift, M. Recessive congenital myotonia and pregnancy. *Int J Gynecol & Obstet*. 1979; 17(2): 194-196.
81. Sholl, J.S., Hughey, M.J., Hirschmann, R.A. Myotonic muscular dystrophy associated with ritodrine tocolysis. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*. 1985; 151(1): 83-86.
82. Stratton, R.F & Patterson, R.M. DNA confirmation of congenital myotonic dystrophy in non-immune hydrops fetalis. *Prenatal Diagnosis*. 1993; 13(11): 1027-1030.
83. Sun, S.F, Binder, J., Streib, E., Goodlin, R.C. Myotonic dystrophy: obstetric and neonatal complications. *Southern Medical Journal*. 1985; 78(7): 823-826.
84. Takano, Y., Okada, K., Murata, K., Mizukami, S., Sato, I. Anesthetic management for cesarean section in patients with maternal myotonic dystrophy. *Japanese Journal of Anesthesiology*. 1994; 43(9):1348-1351.
85. Teeuw, A.H., Barth, P.G., van Sonderen, L., Zondervan, H.A. 3 examples of fetal genetic neuromuscular disorders which lead to hydramnion. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*. 1993; 137(18): 908-913.
86. Upadhyay, K., Thomson, A., Luckas, M.J. Congenital myotonic dystrophy. *Fetal Diagnosis & Therapy*. 2005; 20(6): 512-514.
87. van de Biezenbos, J.B., Nijhuis, J.G., Brunner, H.G. Dystrophia myotonica and pregnancy. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*. 1992; 136(50): 2480-2482.
88. Verrijn Stuart, A.A., Huisman, M., van Straaten, H.L., Bakker, J.C., Arabin, B. "Shake hands;" diagnosing a floppy infant- myotonic dystrophy and the congenital subtype: a difficult perinatal diagnosis. *Journal of Perinatal Medicine*. 2000; 28(6): 497-501.
89. Volpe, J.J. & Edward, B. Neuhauser lecture. Current concepts of brain injury in the premature infant. *Am J Roentgerol*. 1989; 153(2): 243-251.
90. Webb, D., Muir, I., Faulkner, J., Johnson, G. Myotonia dystrophica: obstetric complications. *Am J Obstet & Gynecol*. 1978; 132(3): 265-270.
91. Wexler, H.A. & Poole, C.A. Neonatal diaphragmatic dysfunction. *American Journal of Roentgenology*. 1976; 127(4): 617-622.

92. Winblad, S., Lindberg, C., Hansen, S. Cognitive deficits and CTG repeat expansion size in classical myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Behavioural and Brain Functions*. 2006; 2(16).
93. Yong, S.C., Boo, N.Y., Ong, L.C. A case of congenital myotonic dystrophy presented with diaphragmatic paresis during the neonatal period. *Journal of Paediatrics & Child Health*. 2003; 39(7): 567-568.
94. Zaki, M., Boyd, P.A., Impey, L., Roberts, A., Chamberlain, P. Congenital myotonic dystrophy: prenatal ultrasound findings and pregnancy outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2007; 29(3): 284-288.

Bortgång, vägledning och riktlinjer

1. Charrow, J. A newborn girl with hypotonia and respiratory failure. *Pediatr Ann*. 2007; 36(12): 777, 781-2.
2. Hilbert, J.E., Johnson, N.E., Moxley, R. New insights about the incidence, multisystem manifestations, and care of patients with congenital myotonic dystrophy. *The Journal of Pediatrics*. 2013; 163(1): 12-14
3. Horan, M. & Stutchfield, P.R. Severe congenital myotonic dystrophy and severe anaemia of prematurity in an infant of Jehovah's Witness parents. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2001; 43(5): 346-349.
4. Ilce, Z., Celayir, S., Tekand, G.T.m, Murant, N.S., Erdoan, E., Yeker, D. Tracheostomy in childhood: 20 years experience from a pediatric surgery clinic. *Pediatrics International*. 2002; 44(3): 306-309.
5. Ishigaki, K., Muto, A., Osawa, M. Clinical features and care of patients with congenital and childhood-onset myotonic dystrophy. *Rinsho Shinkeigaku*. 2012; 52(11): 1264-1266.
6. Johnson, N.E., Luebbe, E., Eastwood, E., Chin, N., Moxley, T., Heatwole, C.R. The impact of congenital and childhood myotonic dystrophy on quality of life: a qualitative study of associated symptoms. *Journal of Child Neurology*. 2014; 29(7): 983-986.
7. Keller, C., Reynolds, A., Lee, B., Garcia-Prats, J. Congenital myotonic dystrophy requiring prolonged endotracheal and noninvasive assisted ventilation: not a uniformly fatal condition. *Pediatrics*. 1998; 101: 704-706
8. Lee, S.Y., Chan, K.Y., Chow, C.B. Survival of a 30-week baby with congenital myotonic dystrophy initially ventilated for 55 days. *Journal of Paediatrics & Child Health*. 1999; 35(3): 313-314.
9. Lesca, G., Hays, S., Bourgeois, J., Bost, M., Ollagnon-Roman, E., Putet, G. Diagnosis of congenital myotonic dystrophy in a neonate: its familia consequences. *Archives de Pediatrie*. 2003; 10(5): 466-467.
10. Mathieu, J., Allard, P., Potvin, L., Prévost, C., Begin, P. A 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy. *Neurology*. 1999; 52(8): 1658-1662.
11. Mladenovic, J., Pekmezovic, T., Todorovic, S. et al. Survival and mortality of myotonic dystrophy type 1 (Steinert's disease) in the population of Belgrade. *European Journal of Neurology*. 2006; 13(5): 451-454.
12. Reardon, W., Newcombe, R., Fenton, I., Sibert, J., Harper, P.S. The natural history of congenital myotonic dystrophy: mortality and long term clinical aspects. *Archives of Disease in Childhood*. 1993; 68(2): 177-181.
13. Strehle, E.M. Long-term management of children with neuromuscular disorders. *J Pediatr (Rio J)*. 2009; 85(5): 379-384.

Kirurgi & anestesi

1. Anderson, B.J. & Brown, T.C. Anaesthesia for a child with congenital myotonic dystrophy. *Anaesthesia & Intensive Care*. 1989; 17(3): 351-354.
2. Anderson, B.J. & Brown, T.C. Congenital myotonic dystrophy in children- a review of ten years' experience. *Anaesthesia & Intensive Care*. 1989; 17(3): 320-324.
3. Bray, R.J. & Inkster, J.S. Anaesthesia in babies with congenital dystrophia myotonica. *Anaesthesia*. 1984; 39(10): 1007-1011.
4. Colovic, V. & Walker, R.W. Myotonia dystrophica and spinal surgery. *Paediatric Anaesthesia*. 2002; 12(4): 351-355
5. Ilce, Z., Celayir, S., Tekand, G.T.m, Murant, N.S., Erdoan, E., Yeker, D. Tracheostomy in childhood: 20 years experience from a pediatric surgery clinic. *Pediatrics International*. 2002; 44(3): 306-309.
6. Joh, J.H., Kim, J.Y., Baek, S., Song, J., Lee, Y.M., Kim, J.U. Total intravenous anesthesia in a 10-month-old patient with congenital myotonic dystrophy undergoing endoscopic third ventriculostomy: A case report. *Kor J Anesthesiol*. 2012; 63(3): 169-172.
7. Mutchnick, I.S., Thatikunta, M.A., Grump, W.C., Stewart, D.L., Moriary, T.M. et al. Congenital myotonic dystrophy: ventriculomegaly and shunt considerations for the pediatric neurosurgeon. *Child's Nervous System*. 2016; 32(4): 609-616.
8. Joh, J.H., Kim, J.Y., Baek, S., Song, J., Lee, Y.M., Kim, J.U. Total intravenous anesthesia in a 10-month-old patient with congenital myotonic dystrophy undergoing endoscopic third ventriculostomy: A case report. *Kor J Anesthesiol*. 2012; 63(3): 169-172.
9. Sakai, A., Nakagawa, I., Niinai, H., Hamada, H., Kimura, M. Propofol anesthesia for a patient with congenital myotonic dystrophy. *Japanese Journal of Anesthesiology*. 1999; 48(9): 1030-1032.
10. Shiraishi, M., Minami, K., Kaday, T. A safe anesthetic method causing caudal block and ketamine for the child with congenital myotonic dystrophy. *Anesthesia & Analgesia*. 2002; 94(1): 233.
11. Sinclair, J.L. & Reed, P.W. Risk factors for perioperative adverse events in children with myotonic dystrophy. *Paediatr Anaesth*. 2009; 19(8): 740-747.
12. Souayah, N., Tick Chong, P.S., Dreyer, M., Cros, D., Schmahmann, J.D. et al. Myotonic dystrophy type 1 presenting with ventilatory failure. *Journal of Clinical Neuromuscular Disease*. 2007; 9(1): 252-255.
13. Stourac, P., Krikava, I., Seidlova, J., Strazevska, E., Huser, M., et al. Sugammadex in a parturient with myotonic dystrophy. *Br J Anaesth*. 2013; 110(4): 657-658.
14. Takano, Y., Okada, K., Murata, K., Mizukami, S., Sato, I. Anesthetic management for cesarean section in patients with maternal myotonic dystrophy. *Japanese Journal of Anesthesiology*. 1994; 43(9): 1348-1351.
15. Veyckemans, F. & Scholtes, J. Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care. *Paediatric Anaesthesia*. 2013; 23(9): 794-803.
16. Veyckemans, F. Can inhalation agents be used in the presence of a child with myopathy? *Curr Opin Anaesthesiol*. 2010; 23(3): 348-355.

Hantering av andningsfunktionen

1. Annane, D., Orlikowski, D., Chevret, S., Chevrolet, J.C., Raphaël, J.C. Nocturnal mechanical ventilation for hypoventilation in patients with neuromuscular and chest wall disorders. *Cochrane database Syst Rev.* 2007; CD001941.
2. Avanzini, A., Crossignani, R.M., Colombini, A. Sleep apnea and respiratory dysfunction in congenital myotonic dystrophy. *Minerva Pediatrica.* 2001; 53(3): 221-225.
3. Campbell, C., Magalhaes, S., Lyttle, B., Frewen, T., Levin, S. Prolonged Ventilation in Congenital DM. 5th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Quebec, Canada. 2005; P12: 101.
4. Campbell, C., Sherlock, R., Jacob, P., Blayney, M. Congenital myotonic dystrophy: assisted ventilation duration and outcome. *Pediatrics.* 2004; 113(4): 811-816
5. Cantagrel, S., Chamboux, C., Toutain, A., Laugier, J. Congenital neonatal myotonic dystrophy with persistent pulmonary hypertension and coma: a difficult diagnosis. *Journal of Perinatal Medicine.* 1999; 27(2): 136-37
6. Charrow, J. A newborn girl with hypotonia and respiratory failure. *Pediatr Ann.* 2007; 36(12): 777, 781-2.
7. Chau, S.K. & Lee, S.L. Successful use of BiPAP in infants with congenital myotonic dystrophy. *Pediatr Int.* 2013; 55(2): 243-245.
8. Dinger, J. & Lorenz, P. Neuromuscular diseases as a cause of neonatal respiratory insufficiency. *Monatsschrift Kinderheilkunde Organ der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde.* 1991; 139(10): 692-694.
9. Keller, C., Reynolds, A., Lee, B., Garcia-Prats, J. Congenital myotonic dystrophy requiring prolonged endotracheal and noninvasive assisted ventilation: not a uniformly fatal condition. *Pediatrics.* 1998; 101: 704-706
10. Kobayashi, Y., Tsutsumi, Y., Sasaki, G., Kamimaki, I. Pneumoperitoneum complicating mechanical ventilation congenital myotonic dystrophy. *Acta Paediatrica Japonica.* 1997; 39(3): 379-381.
11. Lee, S.Y., Chan, K.Y., Chow, C.B. Survival of a 30-week baby with congenital myotonic dystrophy initially ventilated for 55 days. *Journal of Paediatrics & Child Health.* 1999; 35(3): 313-314.
12. Moerman, P., Fryns, J.P., Devliger, H., Van Assche, A., Lauweryns, J. Congenital eventration of the diaphragm: an unusual cause of intractable neonatal respiratory distress with variable etiology. *Am J Med Genet.* 1987; 27(1): 213-218.
13. Nitz, J. & Burke, B. A study of the facilitation of respiration in myotonic dystrophy. *Physiotherapy Research International.* 2002; 7(4): 228-238.
14. Ruscák, J. Myotonic dystrophy and myotonin kinase protein gene mutation. *Bratislavské Lekárske Listy.* 1997; 98(5): 274-277.
15. Souayah, N., Tick Chong, P.S., Dreyer, M., Cros, D., Schmähmann, J.D. et al. Myotonic dystrophy type 1 presenting with ventilatory failure. *Journal of Clinical Neuromuscular Disease.* 2007; 9(1): 252-255.
16. Vilos, G.A., McLeod, W.J., Carmichael, L., Probert, C., Harding, P.G. Absence or impaired response of fetal breathing to intravenous glucose is associated with pulmonary hypoplasia in congenital myotonic dystrophy. *American Journal of Obstetrics & Gynecology.* 1984; 148(5): 558-562.

17. Wallgren-Pettersson, C., Bushby, K., Mellies, U., Simonds, A. 117th ENMC workshop: ventilatory support in congenital neuromuscular disorders- congenital myopathies, congenital muscular dystrophies, congenital myotonic dystrophy and SMA (II). *Neuromuscular Disorders*. 2004; 14(1): 56-59. Naarden, The Netherlands.
18. Wexler, H.A. & Poole, C.A. Neonatal diaphragmatic dysfunction. *American Journal of Roentgenology*. 1976; 127(4): 617-622.
19. Wong, P., Kirpalani, H., Murphy, G., Becker, L. Duration of ventilation in myotonic dystrophy predicts poor outcome. *Neurology*. 1976; 26: 498A.
20. Yong, S.C., Boo, N.Y., Ong, L.C. A case of congenital myotonic dystrophy presented with diaphragmatic paresis during the neonatal period. *Journal of Paediatrics & Child Health*. 2003; 39(7): 567-568.

Riktlinjer för kardiovaskulärfunktionen

1. Badano, L., Autore, L., Fragola, P.V., Picelli, A., Antonini, G., Vichi, R. et al. Left ventricular myocardial function in myotonic dystrophy. *Am J Cardio*. 1993; 71(11): 987-991.
2. Bassez, G., Lazarus, A., Desguerre, I., Varin, J. et al. Severe cardiac arrhythmias in young patients with myotonic dystrophy type 1. *Neurology*. 2004; 63(10): 1939-1941
3. Timchenko, L. Reversal of fortune. *Nature Genetics*. 2006; 38(9): 976-977
4. Bu'Lock, F.A., Sood, M., De Giovanni, J.V., Green S.H. Left ventricular diastolic function in congenital myotonic dystrophy. *Archives of Disease in Childhood*. 1999; 80(3): 267-270.
5. Chaudhry, S.P. & Frishman, W.H. Myotonic dystrophies and the heart. *Cardiol Rev*. 2012; 20(1): 1-3.
6. Chebel, S., Ben Hamada, K., Boughammoura, A., Frith Ayed, M., Ben Farhat, M.H. Anomalies cardiaques au cours de la dystrophie myotonique de Steinert. *Reu Neurol*. 2005; 161(10): 929- 939.
7. Di Cori, A., Bongiorno, M.G., Zucchelli, G., Soldati, E., Falorni, M., et al. Early left ventricular structural myocardial alterations and their relationship with functional and electrical properties of the heart in myotonic dystrophy type 1. *Journal of the American Society of Echocardiography*. 2009; 22(10): 1173-117
8. English, K.M. & Gibbs, J.L. Cardiac monitoring and treatment for children and adolescents with neuromuscular disorders. *Dev Med Child Neurol*. 2006; 48(5): 231-235.
9. Feingold B, Mahle W, Auerbach S et al Management of Cardiac Involvement Associated With Neuromuscular Diseases A Scientific Statement From the American Heart Association *Circulation*. 2017;136:00–00.
10. Finsterer, J., Stöllberger, C., Wegmann, R., Janssen, L.A. Acquired left ventricular hypertrabeculation/noncompaction in myotonic dystrophy type 1. *Int J Cardiol*. 2009; 137(3): 310-313.
11. Finsterer, J., Gharehbaghi-Schnell, E., Stöllberger, C., Fheodoroff, K., Seiser, A. Relation of cardiac abnormalities and CTG-repeat size in myotonic dystrophy. *Clinical Genetics*. 2001; 59(5): 350-355.
12. Forsberg, H., Olofsson, B.O., Eriksson, A., Andersson, S. Cardiac involvement in congenital myotonic dystrophy. *British Heart Journal*. 1990; 63(2): 119-121.
13. Hawley, R.J., Milner, M.R., Gottdiener, J.S., Cohen, A. Myotonic heart disease: a clinical follow up. *Neurology*. 1991; 41(2, Pt.1): 259-262.

14. Hermans, M.C., Faber, C.G., de Die-Smulders, C.E., Gerrits, M.M., Merkies, I.S. et al. Structural and functional cardiac changes in myotonic dystrophy type 1: a cardiovascular magnetic resonance study. *J Cardiovas Magn Res.* 2010; 14: 48.
15. Igarashi, H. Momoi, M.V., Yamagata, T., Shiraishi, H., Eguchi, I. Hypertrophic cardiomyopathy in congenital myotonic dystrophy. *Pediatric Neurology.* 1998; 18(4): 366-369.
16. Kapoor, V. & Wright, I.M. Congenital myotonic dystrophy with cardiac conduction defect and eventration of the diaphragm. *Pediatr Int.* 2010; 52(1): e6-8.
17. Kim, H.N., Cho, Y.N., Cho, J.H., Yang, E.M., Song, E.S., Choi, Y.Y. Transient complete atrioventricular block in a preterm neonate with congenital myotonic dystrophy. *J Korean Med Sci.* 2014; 29(6): 879-883.
18. Lau, J.K., Sy, R.W., Corbett, A., Kritharides, L. Myotonic dystrophy and the heart: A systematic review of evaluation and management. *Int J Cardio.* 2015; 184: 600-608.
19. Lee, S.Y., Ng, D.K., Kwok, K.L., Cherk, S.W., Ho, C.S., Yuen, K.N. Congenital myotonic dystrophy complicated by ventricular tachycardia- early onset in infancy. *Journal of Paediatrics & Child Health.* 2004; 40(7): 414.
20. Merlevede, K., Vermander, D., Theys, P., Legius, E., Ector, H. Robberecht, W. Cardiac involvement and CTG expansion in myotonic dystrophy. *Journal of Neurology.* 2002; 249(6): 693-698.
21. Pelargonio, G., Dello Russo, A., Sanna, T., De Martino, G., Bellocchi, F. Myotonic dystrophy and the heart. *Heart.* 2002; 88(6): 665-670.
22. Petri, H., Vissing, J., Witting, N., Bundgaard, H., Køber, L. Cardiac manifestations of myotonic dystrophy type 1. *International Journal of Cardiology.* 2012; 160(2): 82-88.
23. Phillips, M.F. & Harper, P.S. Cardiac disease in myotonic dystrophy. *Cardiovas Res.* 1997; 33(1): 13-22.
24. Rais-Bahrami, K., MacDonald, M.G., Eng, G.D., Rosenbaum, K.N. Persistent pulmonary hypertension in newborn infants with congenital myotonic dystrophy. *Journal of Pediatrics.* 1994; 124(4): 634-635.
25. Rakočević-Stojanović, V., Savić, D., Pavlović, S., Lavrić, D., Romac, S., Apostolski, S. Correlation between cardiac involvement and CTG repeat amplification in myotonic dystrophy type 1. *Acta Myologica.* 2003; 22(1): 26-27.
26. Sabovic, M., Medica, I., Logar, N., Mandic, E., Zidar, J., Peterlin, B. Relation of CTG expansion and clinical variables to electrocardiogram conduction abnormalities and sudden death in patients with myotonic dystrophy. *Neuromusc Dis.* 2003; 13(10): 822-6.
27. Streib, E.W., Meyers, D.G., Sun, S.F. Mitral valve prolapse in myotonic dystrophy. *Muscle Nerve.* 1985; 8(8): 650-653
28. Suda, K., Matsuura, M., Hayashi, Y. Myotonic dystrophy presenting as atrial flutter in childhood. *Cardiol Young.* 2004; 14(1): 88-92.
29. Joseph, J.T., Richards, C.S., Anthony, D.C., Upton, M., Perez-Atayde, A.R., Greenstein, P. Congenital myotonic dystrophy pathology and somatic mosaicism. *Neurology.* 1997; 49(5): 1457-1460.
30. Teber, S., Sezer, T., Aypar, E., Kendirli, T., Atalay, S., Deda, G., Congenital myotonic dystrophy associate with Moebius syndrome and double-outlet right ventricle. *Pediatr Int.* 2010; 52(3): 501-502.

Skelettmuskel och ortopediska komplikationer

1. Joseph, J.T. Congenital myotonic dystrophy pathology and somatic mosaicism.
2. Sahgal, V., Bernes, S., Sahgal, S., Lischwey, C., Subramani, V. Skeletal muscle in preterm infants with congenital myotonic dystrophy. Morphologic and histochemical study. *Journal of the Neurological Sciences*. 1983; 59(1): 47-55.
3. Aldehag, A., Jonsson, H., Lindblad, J., Kotorp, A., Ansved, T., Kiekegaard, M. Effects of handtraining in persons with myotonic dystrophy type 1- A randomized controlled cross-over pilot study. *Disabil Rehabil*. 2013; 35(21): 1798-807.
4. Anegawa, T., Namamura, M., Hara, K., Yamamoto, K. True muscle hypertrophy of the unilateral calf in congenital myotonic dystrophy- a case report. *Rinsho Shinkeigaku- Clinical Neurology*. 1993; 33(10): 1100-1102.
5. Bachman, G., Damian, M.S., Kock, M. Schilling, G., Fach, B., Stöppler, S. The clinical and genetic correlates of MRI findings in myotonic dystrophy. *Neuroradiology*. 1996; 38(7): 629- 635.
6. Tachi, N., Kozuka, N., Ohya, K., Chiba, S., Kikuchi, K. CTG Repeat size and histologic findings of skeletal muscle from patients with congenital myotonic dystrophy. *J Child Neurol*. 1996; 11(6): 430-432.
7. Muller-Felber, W., Schmidt-Achert, M., Pongratz, D.E. Skeletal muscle in children with congenital myotonic dystrophy for the first year of life. *Clinical Neuropathology*. 1993; 12(4): 211-214.
8. Odajima, N., Matsunaga, T., Furukawa, T., Tsukagoshi, H. Distribution of skeletal muscle involvement in myotonic dystrophy- a computed tomographic study,. *Clinical Neurology*. 1990; 30(7): 707-712.
9. Timchenko, L. Reversal of fortune. *Nature Genetics*. 2006; 38(9): 976-977.
10. Zatz, M., Passos-Bueno, M.R., Cerqueira, A., Marie, S.K., Vainzof, M., Pavanello, R. Analysis of the CTG repeat in skeletal muscle of young and adult myotonic dystrophy patients: when does the expansion occur? *Hum Molec Genet*. 1995; 4(3): 401-406.
11. Berard, C., Payan, C., Hodgkinson, I., Fermanian, J. MFM Collaborative Study Group, et al. A motor function measure for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscular Disorders*. 2005; 15(7): 463:470.
12. Biricocchi, C., Drake, J., Svien, L. Balance outcomes following a tap dance program for a child with congenital myotonic muscular dystrophy. *Pediatric Physical Therapy*. 2014; 26(3): 360-365.
13. Franc, D.T., Muetzel, R.L., Robinson, P.R., Craig, P., Dalton, J.C. et al. Cerebral and muscle MRI abnormalities in myotonic dystrophies. *Neuromuscular Disorders*. 2012; 22(6): 483-491.
14. Fugier, C., Klein, A.F, Hammer, C., Vassilopoulos, S., Ivarsson, Y. et al. Misregulated alternative splicing of BIN1 is associated with T tubule alterations and muscle weakness in myotonic dystrophy. *Nature Medicine*. 2011; 17(6): 720-725.
15. Furling, D., Lam le, T., Agbulut, O., Butler-Browne, G.S., Morris, G.E. Changes in myotonic dystrophy protein kinase levels and muscle development in congenital myotonic dystrophy. *Am J of Pathol*. 2003; 162(3): 1001-1009.
16. Ho, A. & Campbell, C. Motor outcome measures in congenital and childhood DM1. *Medizinische Genetik*. 2009; 21(3): 443.P4-05.

17. Iannaccone, S.T., Bove, K.E., Volger, C., Azzarelli, B., Muller, J. et al. Muscle maturation delay in infantile myotonic dystrophy. *Archives of Pathology & Laboratory Medicine*. 1986; 110(5): 405-411.
18. Jacob, P. & Sarnat, H. Influences of the Brain on Normal and Abnormal Muscle Development (A. Hill & J.J. Volpe Eds.). *Fetal Neurology*. 1989. (pp.269-292). New York, NY: Raven Press.
19. Johnson, E.R., Abresch, R.T., Carter, G.T., Kilmer, D.D., Fowler, W.M., Sigford, B.J., Wanlass, R.L. Profiles of Neuromuscular Diseases. *Am J of Phys Med Rehabil*. 1995; 74(5): S104-116.
20. Jung, S.H. & Bang, M.S. Belated diagnosis of congenital myotonic dystrophy in a boy with cerebral palsy. *Am J Phys Med Rehabil*. 2007; 86(2): 161-165.
21. Mathieu, J., Boivin, H., Richards, C.L. Quantitative Motor Assessment in Myotonic Dystrophy. *Can J Neurol*. 2003; 30: 129-136.
22. Marie-Louise Stridh, Anne-Berit Ekström & Anna-Karin Kroksmark (2016): Postural control in the congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type 1, *European Journal of Physiotherapy*, DOI: 10.1080/21679169.2016.1229028.
23. Silver, M.M. Vilos, G.A., Silv Turner, K.L. Morphologic and morphometric analyses of muscle in the neonatal myotonic dystrophy syndrome. *Human Pathology*. 1984; 15(12): 1171-1182.
24. Ueda, H., Shimokawa, M., Yamamoto, M., Kameda, N., Mizusawa, H. et al. Decreased expansion of myotonic dystrophy protein kinase and disorganization of sarcoplasmic reticulum in skeletal muscle of myotonic dystrophy. *Journal of the Neurological Sciences*. 1999; 162(1): 38-50.
25. Volpe, J.J. Neuromuscular disorders: muscle involvement and restricted disorders. In: *Neurology of the Newborn*. 4th ed. Philadelphia, PA: WB Saunders Company; 2001; 634-671.
26. Zellweger, H. The floppy infant: a practical approach. *Helvetica Paediatric Acta*. 1983; 38(4): 301-306.
27. Day, J. & Ranum, L. Review RNA pathogenesis of the myotonic dystrophies. *Neuromuscular Disorders*. 15:5-16. *Neurology*. 2005; 15: 5-16.
28. Joseph, J.T., Richards, C.S., Anthony, D.C., Upton, M., Perez-Atayde, A.R., Greenstein, P. Congenital myotonic dystrophy pathology and somatic mosaicism. *Neurology*. 1997; 49(5): 1457-1460.

Ortopediska komplikationer

29. Canavese, F. & Sussman, M.D. Orthopaedic manifestations of congenital myotonic dystrophy during childhood and adolescence. *Journal of Pediatric Orthopedics*. 2009; 29(2): 208-213.
30. Kruse, B. & Gal, A. Talipes equinovarus as leading symptom of congenital myotonic dystrophy type 2. *Muscle & Nerve*. 2011; 43(5): 768.
31. Schilling, L., Forst, R., Forst, J., Fajak, A. Orthopaedic Disorders in Myotonic Dystrophy Type 1: descriptive clinical study of 21 patients. 2013; 14: 338.
32. Siegel, I.M., Eisenberg, B.R., Glantz, R.H. Contributory etiologic factor for talipes equinovarus in congenital myotonic dystrophy: comparative biopsy study of intrinsic foot musculature and vastus lateralis in two cases. *Journal of Pediatric Orthopedics*. 1984; 4(3): 327-330.
33. Canavese, F. & Sussman, M.D. Orthopaedic manifestations of congenital myotonic dystrophy during childhood and adolescence. *Journal of Pediatric Orthopedics*. 2009; 29(2): 208-213.
34. Woodward, J.B., Heaton, R.K., Simon, D.B., Ringel, S.P. Neuropsychological findings in myotonic dystrophy. *J Clin Neuropsychol*. 1982; 4(4): 335-342.

Skelettmuskel-myotoni

1. Amack, J.D. & Mahadevan, M.S. Myogenic defects in myotonic dystrophy. *Developmental Biology*. 2004; 265(2): 294-301.
2. Argov, Z., Gardner-Medwin, D., Johnson, M.A., Mastaglia, F.L. Congenital myotonic dystrophy: fiber type abnormalities in two cases. *Archives of Neurology*. 1980; 37(11): 693-696.
3. Ashizawa, T., Anvret, M., Baiget, M. et al. Characteristics of intergenerational contractions of the CTG repeat in myotonic dystrophy. *American Journal of Human Genetics*. 1994; 54(3): 414-423.
4. Bachman, G., Damian, M.S., Kock, M. Schilling, G., Fach, B., Stöppler, S. The clinical and genetic correlates of MRI findings in myotonic dystrophy. *Neuroradiology*. 1996; 38(7): 629- 635.
5. Poulton, J. Harley, H.G., Dasmahapatra, J., Brown, G.K., Potter, C.G., Sykes, B. Mitochondrial DNA does not appear to influence the congenital onset type of myotonic dystrophy. *Medical Genetics*. 1995; 32(9): 732-725.
6. Birnberger, K.L, Rüdél, R., Struppler, A. Clinical and electrophysiological observations in patients with myotonic muscle disease and the therapeutic effect of N-propyl-ajmalin. *Journal of Neurology*. 1975; 210(2): 99-110.
7. Ho, A. & Campbell, C. Motor outcome measures in congenital and childhood DM1. *Medizinische Genetik*. 2009; 21(3): 443.P4-05.
8. Koty, P.P, Pegoraro, E., Hobson, G., Marks, H.G., Turel, A. et al. Myotonia and the muscle chloride channel: dominant mutations show variable penetrance and founder effect. *Neurology*. 1996; 47(4): n963-968.
9. Kuhn, E. Myotonia congenital and recessive generalized myotonia. *Der Nervenarzt*. 1993; 64(12): 766-769.
10. van Englen, B., Eymard, B., Wilcox, D. 123rd ENMC International Workshop: Management and therapy in Myotonic Dystrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2005; 15: 389-394. Naarden, The Netherlands.
11. Sewry, C.A., Quinlivan, R.C., Squier, W., Morris, G.E., Holt, I. A rapid immunohistochemical test to distinguish congenital myotonic dystrophy from X-linked myotubular myopathy. *Neuromuscul Disord*. 2012; 22(3): 225-230.
12. Seznec, H., Agbuwt, O., Sergeant, N., Savouret, C., Ghestem, A., Tabti, N. et al. Mice transgenic for the human myotonic dystrophy region with expanded CTG repeats display muscular and brain abnormalities. *Hum Mol Genet*. 2001; 10(23):2717-2126.
13. Thornton, C.A., Johnson, K., Moxley, R.T. Myotonic dystrophy patients have larger CTG expansions in skeletal muscles than in leukocytes. *Annals of Neurology*. 1994; 35(1):104-107.
14. Timchenko, N.A., Patel, R., Iakova, P., Cai, A.J., Quan, L., Timchenko, L.T. Overexpression of CUG triplet repeat-binding protein, CUGBP1, in mice inhibits myogenesis. *Journal of Biological Chemistry*. 2004; 279(12): 13129-13139.

Okulär och hörselhantering

Okulär

1. Aring, E., Ekstrom, A.B., Tulinius, M., Sjostrom, A. Ocular motor function in relation to gross motor function in congenital and childhood myotonic dystrophy type 1. *Acta Ophthalmol.* 2012; 90(4): 369-374.
2. Ekstrom, A.B., Tulinius, M., Sjostrom, A., Aring, E. Visual function in congenital and childhood myotonic dystrophy type 1. *Ophthalmology.* 2010; 117(5): 976-82.
3. Fleischer, B. Über myotonische dystrophie mit katarakt. *Albrecht von Graefes Archiv fur Ophthalmologie.* 1918; 96(1-2): 91-113.
4. Saito, Y., Sato, K., Kawai, M. Cataract as an only clinical manifestation of myotonic dystrophy- a new example of somatic instability of CTG repeats expansion in myotonin protein kinase gene. *Clinical Neurology.* 1997; 37(8): 714-716.
5. Segal, B.S. The retinopathy of dystrophia myotonia Steinert. *Metabolic, Pediatric, & Systemic Ophthalmology.* 1986; 9(1): 585-587.

Hörsel

1. Spaans, F., Faber, C.G., Smeets, H.J., Hofman, P.A., Braida, C., Monckton, D.G., de Die-Smulders, C.E. Encephalopathic attacks in a family co-segregating myotonic dystrophy type 1, an intermediate Charcot-Marie-Tooth neuropathy and early hearing loss. *J Neurol, Neurosurg, Psychiatry.* 2009; 80(9): 1029-1035.

Riktlinjer för gastrointestinal- och urogenitalsystem

1. Bodensteiner, J.B., & Grunow, J.E. Gastrophoresis in neonatal myotonic dystrophy. *Muscle & Nerve.* 1984; 7(6): 486-487.
2. Casada, J.M, Isnard, R.M., Ojangurren, I. et al. Intestinal myopathy in Steinert's disease. *Cir Pediatr.* 2003; 16(3): 149-151.
3. Hamel-Roy, J., Devroede, G., Arhan, P., Tetreault, J.P., Lemieux, B., Scott, H. Functional abnormalities of the anal sphincter in patients with myotonic dystrophy. *Gastroenterology.* 1984; 86: 1464-1474.
4. Kaida, K., Kono, S., Komiya, T., Kawai, M. Imaging and pathological studies of the esophageal dysfunction in patients with myotonic dystrophy. *Clinical Neurology.* 1996; 36(2): 300-305.
5. Kerr, T.P., Robb, S.A., Clayden, G.S. Lower gastrointestinal tract disturbance in congenital myotonic dystrophy. *European Journal of Pediatrics.* 2002; 161(8): 468-469.
6. Mabile, J.P., Giroud, M., Athias, P. Esophageal involvement in a case of congenital myotonic dystrophy. *Pediatric Radiology.* 1982; 12(2): 89-91.
7. Mårtensson, Å., Ekström, A. -B., Engvall, M., and Sjögren, L. (2016) Oral hygiene aspects in a study of children and young adults with the congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type 1. *Clinical and Experimental Dental Research*, 2: 179–184. doi: 10.1002/cre2.36.
8. Matsui K., Yamashita, S., Shibasaki, J., Watanabe, T. Bethanechol for neonatal transient gastrointestinal dysmotility in two cases of congenital myotonic dystrophy. *No To Hattatsu.* 2007; 39(4): 304-308.
9. Sumi, M., Kusumoto, T., Tagawa, M., Kondoh, T. et al. Two infantile cases of congenital myotonic dystrophy with cholelithiasis/cholestasis. *Pediatrics International.* 2005; 47(5): 586-588.

10. Tanaka, K., Takeshita, K., Takita, M. Abnormalities of bile acids in serum and bile from patients with myotonic muscular dystrophy. *Clinical Science*. 1982; 62(6): 627-642.
11. Suarez, L., Belanger-Quintana, A., Escobar, H., de Blas, G., Benitez, J. et al. Suspected sexual abuse: an unusual presentation of congenital myotonic dystrophy. *European Journal of Pediatrics*. 2000; 159(7): 539-541.

Hantering av neuroutveckling

1. Azevedo, H.C., Mendonca, L.I., Salum, P.N., Carvalho, M.S., Nagahashi-Marie, S.K. et al. Congenital myotonia. Report of 7 patients. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*. 1996; 54(4): 595-600.
2. Cuthill, J., Gattreau, A., Viguie, F. Myotonic dystrophy of Steinert: are anxiety and depression necessarily concomitants? *Can J Psychiatr*. 1998; 3: 203-206.
3. Ekstrom, A.B., Hakenas-Plate, L., Tulinius, M., Wentz, E. Cognition and adaptive skills in myotonic dystrophy type 1: a study of 55 individuals with congenital and childhood forms. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2009; 51(12): 982-990.
4. Ekstrom, A.B., Hakenas-Plate, L., Samuelsson, L., Tulinius, M., Wentz, E. Autism spectrum conditions in myotonic dystrophy type 1: a study on 57 individuals with congenital and childhood forms. *American Journal of Medical Genetics*. 2008; 147B(6): 918-926.
5. Blondis, T.A., Cook, E., Koza-Taylor, P., Finn, T. Asperger syndrome associated with Steinert's myotonic dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 1996; 38(8): 840-847.
6. Calderon, R. Myotonic dystrophy: a neglected cause of mental retardation. *J Pediatr*. 1966; 68(3): 423-431 D'Angelo, M.G. & Bresolin, N. Cognitive impairment in neuromuscular disorders. *Muscle & Nerve*. 2006; 34(1): 16-33.
7. D'Angelo, M.G. & Bresolin, N. Report of the 95th European Neuromuscular Centre sponsored international workshop cognitive impairment in neuromuscular disorder. *Neuromuscular Disorders*. 2001; 131: 72-79. Naarden, The Netherlands.
8. Delaporte, C. Personality patterns in patients with myotonic dystrophy. *Archives of Neurology*. 1998; 55(5): 635-640.
9. Douniol M, Jacquette A, Cohen D, Bodeau N, Rachidi L, Angeard N, et al. Psychiatric and cognitive phenotype of childhood myotonic dystrophy type 1. *Dev Med Child Neurol* 2012; 54 (10): 905-11.
10. Endo, A., Motonaga, K., Arahata, K., Harada, K., Yamada, T. et al. Developmental expression of myotonic dystrophy protein kinase in brain and its relevance to clinical phenotype. *Acta Neuropathologica*. 2000; 100(5): 513-520.
11. Finsterer, J. & Rudnik-Schoneborn, S., Myotonic dystrophies: clinical presentation, pathogenesis, diagnosis and therapy. *Forsch Neurol Psychiatr*. 2015; 83(1): 9-17.
12. Gagnon, C., Chouinard, M.C., Laberge, L., Veillette, S., Begin, P., Breton, R. et al. Towards an integrative approach to the management of myotonic dystrophy type 1. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2007; 78(8): 800-806.
13. Goossens, E., Steyaert, J., De Die-Smulders, C., Willekens, D., Fryns, J.P. Emotional and Behavioural Profile and Child Psychiatric Diagnosis in the Childhood Type of Myotonic Dystrophy. *Genetic Counselling*. 2000; 11(4): 317-327.
14. Huber, S.J., Kissel, J.T., Shuttleworth, E.C., Chakeres, D.W., Clapp, L.E., Brogan, M.A. Magnetic resonance imaging and clinical correlates of intellectual impairment in myotonic dystrophy. *Arch Neurol*. 1989; 46 (5): 536-540.

15. Johnson, N.E., Ekstrom, A., Campbell, C., Hung, M., Adams, H.R. et al. Parent- reported multi-national study of the impact of congenital and childhood onset myotonic dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2016; 58(7): 698-705.
16. Le Ber, I., Martinez, M., Campion, D., Laquerriere, A. et al. A non-DM1, non-DM2 multisystem disorder with frontotemporal dementia: phenotype and suggestive mapping of the DM3 locus to chromosome 15q21-24. *Brain*. 2004; 127(9):1979-1992.
17. Modoni, A., Silvestri, G., Pomponi, M.G., Mangiola, F., Tonali, P.A., Marra, C. Characterization of the pattern of cognitive impairment in myotonic dystrophy type 1. 2004; 61(12): 1943-1947.
18. Nicholson, A., Rivlin, E., Sims, D.G., Chiswick, M.L., D'Souza, S.W. Developmental delay in congenital myotonic dystrophy after neonatal intensive care. *Early Human Development*. 1990; 22(2): 99-103.
19. Perini, G.I., Menegazzo, E., Ermani, M., Zara, M., Gemma, A., Ferruzza, E. Gennarelli, M., Angelini, C. Cognitive impairment and (CTG)_n expansion in myotonic dystrophy patients. *Biol Psychiatry*. 1999; 46(3): 425-431.
20. Rubinsztein, J.S., Rubinsztein, D.C., Goodburn, S., Holland, A.J. Apathy and hypersomnia are common features of myotonic dystrophy. *J Neurol, Neurosurg, & Psychiatry*. 1998; 64(4): 510-516.
21. Serra, L., Cerignani, M., Bruschini, M., Cipolotti, L., Mancini, M. et al. I Know that You Know I Know: Neural Substrates Associated with Social Cognition Deficits in DM1 Patients. *Plos ONE*. 2016; 11(6): e0156901.
22. Shevell, M.I., Majnemer, A., Rosenbaum, P., Abrahamowicz, M. Etiologic yield of subspecialists' evolution of young children with global developmental delay. *Journal of Pediatrics*. 2000; 136(5): 593-598.
23. Spranger, M., Spranger, S., Tischendorf, M., Meinck, H., Cremer, M. Myotonic Dystrophy The Role of Large Triplet Repeat Length in the Development of Mental Retardation. *Archives of Neurology*. 1997; 54: 251-254.
24. Steyaert, J., de Die-Smulders, C., Fryns, J.P., Goossens, E., Willekens, D. Behaviour phenotype in childhood type of dystrophia myotonica. *Am J Med Genet*. 2000; 96(6): 888-889
25. Steyaert, J., Umans, S., Willekens, D., Leguis, E., et al. A study of the cognitive and psychological profile in 16 children with congenital of juvenile myotonic dystrophy. *Clinical Genetics*. 1997; 52: 135-141
26. Tanabe, Y., Iai, M., Tamai, K., Fujimoto, N., Sugita, K. Neuroradiological findings in children with congenital myotonic dystrophy. *Acta Paediatrica*. 1992; 81(8): 613-617.
27. Tuikka, R.A., Laaksonen, R.K., Somer, H.V. Cognitive function in myotonic dystrophy: a follow-up study. *European Neurology*. 1993; 33(6): 436-441.
28. Turnpenny, P., Clark, C., Kelly, K. Intelligence quotient profile in myotonic dystrophy, intergenerational deficit, and correlation with CTG amplification. *J Med Genet*. 1994; 31(4): 300-305.
29. Woodward, J.B., Heaton, R.K., Simon, D.B., Ringel, S.P. Neuropsychological findings in myotonic dystrophy. *J Clin Neuropsychol*. 1982; 4(4): 335-342.
30. Wozniak, J.R., Mueller, B.A., Ward, E.E., Lim, K.O., Day, J.. White matter abnormalities and neurocognitive correlates in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1: a diffusion tensor imaging study. *Neuromuscular disorders*. 2011; 21(2): 89-96.
31. Yoshimura, I., Sasaki, A., Akimoto, H., Yoshimura, N. A case of congenital myotonic dystrophy with infantile autism. *Brain & Development*. 1989; 21(4): 379-384.

CNS strukt

1. Antonini, G., Mainero, C., Romano, A., Guibilei, F., Ceschin, V., Gragnani, F. et al. Cerebral atrophy in myotonic dystrophy: a voxel based morphometric study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2004; 75(11): 1611-1613.
2. Ashizawa, T. Myotonic dystrophy as a brain disorder. *Arch Neurol*. 1998; 55: 291-293.
3. Bachman, G., Damian, M.S., Kock, M., Schilling, G., Fach, B., Stöppler, S. The clinical and genetic correlates of MRI findings in myotonic dystrophy. *Neuroradiology*. 1996; 38(7): 629-635.
4. Hageman, A.T., Gabreels, F.J., Liem, K.D., Renkawek, K., Boon, J.M. Congenital myotonic dystrophy: a report on thirteen cases and review of literature. *J Neuro Sci*. 1993; 115(1): 95-101.
5. Bosemani, T., Jasien, J., Johnston, M.V., Huisman, T.A., Poretti, A., Northington F.J. Neonatal neuroimaging findings in congenital myotonic dystrophy. *J Perinatol*. 2014; 34(2): 159-60.
6. Caglar, M.K. & Geven, W.B. Imaging case of the month. Cerebral ventricular dilation and diaphragmatic elevation in congenital myotonic dystrophy. *Am J of Perinat*. 1990; 7(2) 198-199.
7. Corsi, B., Provinciali, L., Danni, M., Chiaramoni, L., Maricotti, M., Foschi, N. et al. Brain involvement in myotonic dystrophy: MRI features and their relationship to clinical and cognitive conditions. *Acta Neurol Scand*. 1994; 90(3): 211-217.
8. Di Costanzo, A., de Cristofaro, M., Di Lorio, G., Daniele, A., Bonavita, S. et al. Paternally inherited case of congenital DM1: brain MRI and review of literature. *Brain & Development*. 2009; 31(1): 79-82.
9. Di Costanzo, A., Di Salle, F., Santoro, L., Bonavita, V., Tedeschi, G. et al. Brain MRI features of congenital- and adult- form myotonic dystrophy type 1: case-control study. *Neuromuscular Disorders*. 2002; 12(5): 476-483.
10. Garcia-Alix, A., Cabanas, F., Morales, C., Pellicer, A., Echevarria, J., Paisan, L., Quero, J. Cerebral abnormalities in congenital myotonic dystrophy. *Pediatric Neurology*. 1991; 7(1): 28-32.
11. Gomez Manchon, M., Beceiro Mosquera, J., Olivas Lopez de Soria, C., Ripalda, M.J., Garcia de Frias, E. Congenital myotonic dystrophy and hypoxic-ischemic encephalopathy. *Anales de Pediatría*. 2005; 62(1): 78-79.
12. Haranaka, M., Endo, A., Kohira, R., Fujita, Y. et al. Brain lesion in congenital myotonic dystrophy. *Brain & Development*. 2000; 32(2): 268-273.
13. Hashimoto, T., Tayama, M., Miyazaki, M., Murakawa, K. et al. Neuroimaging study of myotonic dystrophy. I. Magnetic resonance imaging of the brain. *Brain & Development*. 1995; 17(1): 24-27.
14. Hashimoto, T., Tayama, M., Yoshimoto, T., Miyazaki, M. et al. Proton magnetic resonance spectroscopy of brain in congenital myotonic dystrophy. *Pediatric Neurology*. 1995; 12(4): 335-340.
15. Hashimoto, T., Tayama, M., Yoshimoto, T., Miyazaki, M. et al. Proton MR spectroscopy of the brain in patients with congenital myotonic dystrophy. *Brain & Development*. 1995; 27(3): 177-183.
16. Huber, S.J., Kissel, J.T., Shuttleworth, E.C., Chakeres, D.W., Clapp, L.E., Brogan, M.A. Magnetic resonance imaging and clinical correlates of intellectual impairment in myotonic dystrophy. *Arch Neurol*. 1989; 46 (5): 536-540.
17. Jacob, P. & Sarnat, H. Influences of the Brain on Normal and Abnormal Muscle Development (A. Hill & J.J. Volpe Eds.). *Fetal Neurology*. 1989. (pp.269-292). New York, NY: Raven Press.

18. Klin, B., Efrati, Y., Vinograd, I. Case report: selective occipital lobe hydrocephalus and agenesis of the left lobe of the liver in congenital myotonic dystrophy. *Clinical Radiology*. 1992; 46(4): 284-285.
19. Koob, M.D., Moseley, M.L., Schut, L.J. et al. An untranslated CTG expansion causes a novel form of spinocerebellar ataxia (SCA8). *Nature Genetics*. 1999; 21(4): 379-384.
20. Kornblum, C., Reul, J., Kress, W., Grothe, C., Amanatidis, N., Klockgether, T, Schröder, R. Cranial magnetic resonance imaging in genetically proven myotonic dystrophy type I and II. *J Neurol*. 2004; 251(6): 710-714
21. Kuo, H.C., Hsiao, K.M., Chen, C.J., Hsieh, Y.C., Huang, C.C. Brain magnetic resonance image changes in a family with congenital and classic myotonic dystrophy. *Brain & Development*. 2005; 27(4): 291-296.
22. Martinello, F., Piazza, A., Pastorello, E., Angelini, C., Trevisan, C.P. Clinical and neuroimaging study of the central nervous system in congenital myotonic dystrophy. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*. 1999; 246(3): 186-192.
23. Meola, G. & Sansone, V. Cerebral involvements in myotonic dystrophies. *Muscle & Nerve*. 2007; 36(3): 294-306.
24. Minneroo, M., Weber, B., Schoene-Bake, J.C., Roeske, S., Mirbach, S., Anspach, C. et al. The brain in myotonic dystrophy 1 and 2: evidence for a predominant white matter disease. *Brain*. 2011; 134(Pt. 12): 3530-3546.
25. Miyazaki, M. & Hashimoto, T. Deep white matter hyperintensity in occipital lobe on T2 weighted magnetic resonance imaging. *Brain & Development*. 1991; 23(5): 469-474.
26. Mutchnick, I.S., Thatikunta, M.A., Grump, W.C., Stewart, D.L., Moriarty, T.M. et al. Congenital myotonic dystrophy: ventriculomegaly and shunt considerations for the pediatric neurosurgeon. *Child's Nervous System*. 2016; 32(4): 609-616.
27. Fox, G.N. & Gravett, M.G. Neonatal myotonic dystrophy associated with prenatal ventriculomegaly. A case report. *Journal of Reproductive Medicine*. 1986; 31(8): 729-731.
28. Joh, J.H., Kim, J.Y., Baek, S., Song, J., Lee, Y.M., Kim, J.U. Total intravenous anesthesia in a 10-month-old patient with congenital myotonic dystrophy undergoing endoscopic third ventriculostomy: A case report. *Kor J Anesthesiol*. 2012; 63(3): 169-172.
29. Pandya, H., Lakhani, J., Mehta, J., Dodhania, J. Rare case of dystrophia myotonica with mega cisterna magna. *The Australian Medical Journal*. 2012; 5(4): 213-216.
30. Regev, R., de Vires, L.S., Heckmat, J.Z., Dubowitz, V. Central ventricular dilation in congenital myotonic dystrophy. *Journal of Pediatrics*. 1987; 111(3): 372-376.
31. Rettwitz-Volk, W., Wikstroem, M., Flodmark, O. Occlusive hydrocephalus in congenital myotonic dystrophy. *Brain & Development*. 2001; 23(2): 122-124.
32. Shimosawa, N., Inagaki, M., Mito, T., Ando, Y., Takashima, S., Takeshita, K., Becker, L.E. Central nervous system complications of congenital myotonic dystrophy. *Brain & Development*. 1986; 18(4): 280-285.
33. Spaans, F., Faber, C.G., Smeets, H.J., Hofman, P.A., Braida, C., Monckton, D.G., de Die-Smulders, C.E. Encephalopathic attacks in a family co-segregating myotonic dystrophy type 1, an intermediate Charcot-Marie-Tooth neuropathy and early hearing loss. *J Neurol, Neurosurg, Psychiatry*. 2009; 80(9): 1029-1035.

34. Tanabe, Y., Iai, M., Tamai, K., Fujimoto, N., Sugita, K. Neuroradiological findings in children with congenital myotonic dystrophy. *Acta Paediatrica*. 1992; 81(8): 613-617.
35. Seznec, H., Agbuwt, O., Sergeant, N., Savouret, C., Ghestem, A., Tabti, N. et al. Mice transgenic for the human myotonic dystrophy region with hexexpanded CTG repeats display muscular and brain abnormalities. *Hum Mol Genet*. 2001; 10(23):2717-2126.
36. Woodward, J.B., Heaton, R.K., Simon, D.B., Ringel, S.P. Neuropsychological findings in myotonic dystrophy. *J Clin Neuropsychol*. 1982; 4(4): 335-342.
37. Wozniak, J.R., Mueller, B.A., Ward, E.E., Lim, K.O., Day, J.. White matter abnormalities and neurocognitive correlates in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1: a diffusion tensor imaging study. *Neuromuscular disorders*. 2011; 21(2): 89-96.

Överdriven dagsömnighet

1. van Englen, B., Eymard, B., Wilcox, D. 123rd ENMC International Workshop: Management and therapy in Myotonic Dystrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2005; 15: 389-394. Naarden, The Netherlands.

Endokrina och metaboliska problem

1. Annane, D., Fiorelli, M., Mazoyer, B., Pappata, S., Eymard, B., Radvanyi, H. et al. Impaired cerebral glucose metabolism in myotonic dystrophy: a tripled-size dependent phenomenon. *Neuromusc Disord*. 1998; 8(1); 39-45.
2. Duquenne, M., Ortega, F., Guerin, V., Brichet, B., Weryha, G., Kliein, M. et al. Maladie de Steinert et maladies endocriniennes. *Ann Med Int*. 1991; 142: 609-618.
3. Rioperez, E., Botella, J.M., Palacio, A., Abaitua, I., Treba, J.L., Riloy-Campo, J.R. Myotonic dystrophy associated with thyroid disease. *J Neurol Sci*. 1979; 43: 357-366.
4. Zagar, A.H., Bhat, M.H., Ganie, M.A., Laway, B.A., Masoodi, S.R., Salahuddin, M., Kour, S. Polyglandular endocrinopathy in myotonic dystrophy. *Neurol India*. 2002; 50(1): 105-106.

Myotonic har som uppgift att förbättra livskvaliteten för människor som lever med myotonisk dystrofi och påskynda forskning fokuserat på behandlingar och ett botemedel.



1004A O'Reilly Avenue, San Francisco, CA 94129
415.800.7777 | info@myotonic.org | www.myotonic.org