



McArdles sjukdom

McArdles sjukdom är en ärftlig sjukdom som kännetecknas av smärta, kramp och svaghet i musklerna vid intensivt muskelarbete. Orsaken är brist på ett enzym som behövs för att kunna bryta ned glykogen till glukos, som musklerna använder som energikälla.

Hur många som har sjukdomen är inte känt. Förekomsten i internationella studier anges till 5–10 individer per miljon invånare. I Sverige känner man till ett 10-tal personer med McArdles sjukdom.

SYM TOM

Symtomen visar sig vanligtvis före puberteten men kan uppträda redan tidigt under barnåren, ofta i form av dålig ork. Senare tillkommer smärtsamma muskelkramper.

I vissa fall fastställs diagnosen först i vuxen ålder, och då ofta efter en sedan flera år tilltagande muskelsvaghet.

Symtomen beror på att det inte omvandlas tillräckligt med energi till muskelarbete. Muskelcellerna hamnar i en energikris som ger smärta, kramp, stelhet och svaghet vid belastning. Symtomen minskar efter en stunds måttligt muskelarbete. Hos unga försvinner symtomen i regel helt vid vila medan äldre personer kan ha mer kronisk smärta och svaghet i musklerna.

Hälften av alla med sjukdomen upplever episoder med muskelsönderfall (rabdomyolys) där myoglobin läcker ut till blodet och belastar njurarna. Det märks på att urinen färgas mörkt rödbrun (myoglobinuri). Hos ett fåtal påverkas njurfunktionen så allvarligt att dialys blir nödvändig.

Sjukdomen berör endast skelettmusklerna. Hjärtmuskeln påverkas därför inte. Vid myoglobinuri kan kaliumkoncentrationen i blodet öka, vilket i sig kan påverka hjärtfunktionen.

Omkring en tredjedel med sjukdomen har upprepade episoder med muskelfiberskador som med åren leder till en lätt, bestående muskelsvaghet.

ORSAK

McArdles sjukdom beror på en genförändring som orsakar brist på enzymet myofosforylas, vilket påverkar kroppens förmåga att bryta ned glykogen till glukos.

BEHANDLING

Sjukdomen går inte att bota, men symtomen kan förebyggas och lindras genom att undvika intensivt muskelarbete.

Regelbunden träning av musklernas uthållighet rekommenderas. Fysiskt aktiva personer med sjukdomen har vanligen lindrigare symtom, och regelbunden träning är den viktigaste faktorn för att undvika permanent muskelsvaghet.

Barn med sjukdomen bör under uppväxtåren ha kontakt med barnläkare som samordnar eventuella insatser från olika specialister. I vuxen ålder behövs motsvarande kontakter inom vuxensjukvården.

För barn och ungdomar är det viktigt med information till förskolan och skolan om lämpliga fysiska aktiviteter, som då anpassas efter vars och ens fysiska förutsättningar.

Vid mörkt rödbrun urin (myoglobinuri) är det viktigt att omedelbart ta kontakt med sjukhus, eftersom detta kan medföra risk för njurskada.

Personer med McArdles sjukdom har en något ökad risk för muskelskada i samband med narkos. Därför behöver man före en operation informera narkosläkaren om sin sjukdom.

RESURSER

Utredning av personer som misstänks ha McArdles sjukdom sker på neuromuskulära enheter vid universitetssjukhusen. Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser från samhället. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

INTRESSEORGANISATIONER

- Neuro
- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om McArdles sjukdom i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad februari 2021.