



# Nemalinmyopati

**Nemalinmyopati är en grupp ärftliga muskelsjukdomar som leder till muskelsvaghet och muskelslapphet i flera av kroppens muskler. Sjukdomen finns i olika former med varierande svårighetsgrad.**

Det är okänt hur många personer med nemalinmyopati som det finns i Sverige, men enligt uppskattningar kan det finnas omkring 20 personer med diagnosen i landet.

## Symtom

De huvudsakliga symtomen är muskelsvaghet och muskelslapphet. Svårighetsgraden varierar mycket mellan olika personer med sjukdomen, och baserat på svårighetsgraden och åldern när symtomen visar sig delas sjukdomen in i svår, kongenital och mild form samt övriga former.

Den svåra formen innebär uttalad muskelsvaghet och muskelslapphet redan vid födseln, vilket leder till att barnen kan ha svårt att andas, suga och svälja. En del barn överlever inte spädbarnsåldern. Personer med andra former kan ha mycket lindriga symtom och i vissa fall få en diagnos först som vuxna.

Det är främst musklerna i ansiktet, nacken, överarmarna, låren samt i skulder- och bäckenregionen som drabbas. Även musklerna i underarmar och underben kan påverkas, i synnerhet senare i sjukdomsförloppet. Andningsmusklerna är ofta försvagade.

Nemalinmyopati är en relativt stationär muskelsjukdom, vilket innebär att symtomen ofta inte försämras dramatiskt över tid. En del får med tiden inskränkningar i ledernas rörlighet och sned rygg.

## Orsak

Nemalinmyopati orsakas av förändringar i gener med betydelse för muskelfibrerna. Hittills har förändringar i 13 olika gener kunnat kopplas till sjukdomen, men sannolikt finns det även andra gener med betydelse för sjukdomen. Symtomen vid nemalinmyopati beror på att speciella trådliknande strukturer ansamlas i muskelfibrerna som en följd av felaktig proteinbildning.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar nemalinmyopati. Insatserna inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de

funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Vid den svåraste formen av nemalinmyopati behövs oftast omedelbara åtgärder i samband med förlossningen i form av andningsstöd med respirator och näringstillförsel.

Barn med nemalinmyopati behöver under uppväxtåren kontakt med olika specialister inom barnneurologi, barnortopedi och habilitering.

De habiliterande insatserna planeras utifrån barnets behov, varierar över tid och sker i nära samverkan med närstående och andra i barnets nätverk. Hjälpmedel kan behövas för att underlätta förflyttning. Exempelvis kan ortoser göra det lättare att gå. När muskelsvagheten är mer uttalad kan man behöva använda rullstol. Närmiljön behöver ofta anpassas. Lågintensiv träning har sannolikt positiva effekter på muskelfunktionen samt fördröjer utvecklingen av inskränkningar i ledernas rörlighet. Psykologiskt stöd till både barnet och närstående är viktigt.

I vuxen ålder behöver personer med nemalinmyopati fortsatt kontakt med neurolog och i vissa fall ett habiliterings-/rehabiliteringsteam.

## Resurser

Vid universitetssjukhusen finns särskilda muskelteam för utredning och vård av barn med muskelsjukdomar, och vid några av universitetssjukhusen finns team inriktade på muskelsjukdomar hos vuxna.

Vid universitetssjukhusen finns 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.

Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

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

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

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

Reviderad oktober 2022