



Emery-Dreifuss muskeldystrofi

Emery-Dreifuss muskeldystrofi är en ärftlig långsamt fortskridande muskelsjukdom. Den kännetecknas av nedsatt rörlighet i många leder samt förtvinning och svaghet i vissa muskler. Nästan alla med sjukdomen utvecklar också hjärtsjukdom, vilket kan leda till livshotande komplikationer. Sjukdomen finns i olika former med olika nedärvningsmönster.

I Sverige finns ett tiotal personer med Emery-Dreifuss muskeldystrofi. De X-kromosombundna formerna förekommer hos uppskattningsvis 1 per 100 000 invånare. De autosomt dominant formerna är sannolikt tre gånger vanligare.

Symtom

De flesta insjuknar tidigt i barndomen och nästan alla före 15 års ålder. Sjukdomens svårighetsgrad varierar mycket mellan olika personer. Symtomen vid de former som nedärvs autosomt dominant är vanligen mer uttalade och kan uppträda redan före 2 års ålder.

De första symtomen är nedsatt rörlighet till följd av muskelförkortningar, främst i armbågsleder, nacke, fotleder och rygg. Med tiden utvecklas svaghet och förtvinning i vissa muskler, först i överarmar och underben, och senare även i skulder- och bäckenmuskulaturen. Den nedsatta rörligheten kan tillsammans med muskelsvagheten göra det svårt att gå längre sträckor.

Minskad rörlighet i bröstorg och rygg kan ibland ge upphov till andningssvårigheter.

Nästan alla med sjukdomen utvecklar hjärtsjukdom som påverkar hjärtats retledningssystem och hjärtmuskeln. Störningen gör att hjärtats rytm blir för långsam, vilket medför risk för hjärtstillestånd. Hos en del kan hjärtat utvidgas och försvagas.

Orsak

Orsaken är en sjukdomsorsakande variant i någon av de gener som kodar för proteiner i muskelcellernas och hjärtmuskulaturcellernas cellkärnor. Brist på något av proteinerna leder till att cellkärnorna skadas, vilket medför ökad känslighet för skada på muskelfiberna.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Emery-Dreifuss muskeldystrofi. Insatserna inriktas på att behandla symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som uppstår.

De flesta behöver kontakt med flera olika barn- och vuxenspecialister, till exempel hjärtläkare, neurolog och ortoped.

Hjärtat undersöks tidigt och regelbundet, även hos symptomfria släktingar. De flesta med sjukdomen behöver en pacemaker, och ibland krävs hjärttransplantation.

Även lungfunktionen undersöks.

Många med sjukdomen behöver rehabiliteringsinsatser, där fysioterapi är en viktig del.

Vuxna med sjukdomen behöver fortsatt regelbunden medicinsk uppföljning och, vid behov, individuellt utformade rehabiliteringsinsatser.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

Resurser

Kunskap om Emery-Dreifuss muskeldystrofi finns på neuro-muskulära 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. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

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

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad december 2022.