

Hereditär neuralgisk amyotrofi

Hereditär neuralgisk amyotrofi (HNA) är en ärftlig sjukdom som medför återkommande episoder med svår nervsmärta i ena skuldran och/eller i överarmen, i kombination med förlamning och muskelförtvining i det påverkade området.

Hur många som har sjukdomen är inte känt. Det årliga insjuknandet i HNA uppskattas till cirka 2–3 personer per miljon invånare, vilket i Sverige skulle motsvara 20–30 personer per år. Tillståndet är ovanligt och symtomen ibland svårtolkade, vilket gör att många sannolikt inte får rätt diagnos.

SYM TOM

Den första episoden inträffar vanligen i åldern 20–30 år men har även beskrivits hos barn så unga som 1 år.

Kännetecknande är en plötsligt insättande mycket svår smärta i ena skuldran och/eller överarmen. Efter en till två veckor uppträder förlamning och muskelförtvining i skuldrans och överarmens muskler. Känslsymtom såsom stickande obehag eller nedsatt känsel i samma område är vanligt. Symtomen avtar vanligen efter några veckor men läkningen tar flera månader, ofta med viss kvarstående muskelsvaghet.

Episoderna kan utlösas vid exempelvis infektioner eller kraftig muskelansträngning. Frekvensen varierar från enstaka och upp till 20 episoder under livet. Dessa blir färre med stigande ålder.

Mer ovanliga är episoder med försvagning även av musklerna i mellangärde, ben, underarmar, händer, eller av stämbands- och ansiktsmusklerna. Svullnade händer kan också förekomma, till följd av påverkan på de nerver som reglerar blodkärlen.

ORSAK

HNA orsakas i de flesta fall av en förändring (mutation) i en gen. Mutationen medför ökad känslighet för skada på skuldrans nervplexus, ett nätverk av nervfibrer i skuldran från vilka armens samtliga nerver utgår.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen, men mycket kan göras för att lindra symtomen och underlätta rehabiliteringen.

Kortisonbehandling tidigt under en period av försämring (skov) kan förkorta tiden med svår smärta och eventuellt förbättra återhämtningen. Detta är dock inte helt säkert ställt.

Vanlig smärtstillande medicinering är mindre effektiv. Ofta ges morfinpreparat under den första intensiva smärtfasen, för att därefter ersättas av andra typer av läkemedel. I samband med detta är det viktigt med regelbunden uppföljning hos läkare för att bedöma dessa läkemedels effekt och eventuella biverkningar.

Personer med påverkan på mellangärdets muskulatur kan i vissa fall behöva nattligt andningsstöd med andningsmask och ventilator.

Tidigt insatt fysioterapi kan förebygga felställningar i leder, stela förkortade senor och styva ledkapslar (kontrakturer) samt ytterligare muskelförtvining. Träningen ska ske ofta men med låg belastning. Det är viktigt att inte överbelasta den förlamade muskulaturen.

RESURSER

Utredning av diagnosen görs vid de neurologiska eller barnneurologiska klinikerna 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 Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om hereditär neuralgisk amyotrofi i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare: socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/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

Publicerad januari 2021.