



Centronukleär myopati

Centronukleär myopati är en medfödd muskelsjukdom som innebär ofullständig mognad av muskelceller, vilket leder till muskelsvaghet. Sjukdomen finns i flera former som ärvs på olika sätt. Symtomens svårighetsgrad varierar hos personer med sjukdomen.

Någon säker uppgift om hur vanlig sjukdomen är finns inte. I Sverige föds något enstaka barn per år med någon form av sjukdomen.

Symtom

Barn med en svår form av centronukleär myopati får mycket tidigt symtom på uttalad muskelslapphet och muskelsvaghet. Ibland kan muskelsvagheten visa sig redan under senare hälften av fostertiden, i form av mycket svaga fosterrörelser och ökad mängd fostervatten. Det finns också en ökad risk för tidigt missfall. Barnen föds ofta för tidigt och har en låg vikt i förhållande till sin längd. Bristen på muskelaktivitet under fosterutvecklingen kan leda till att en del redan i nyföddhetsperioden har stela leder, oftast i höfter eller knän.

Det främsta symtomet på den uttalade muskelsvagheten hos ett nyfött barn med sjukdomen är andningssvårigheter. Svårigheterna ger sig ofta till känna direkt vid födseln, och barnet kan behöva andningshjälp i form av respirator. Andra tidiga symtom är att barnet inte rör sig spontant, inte kan balansera huvudet och har ett svagt skrik. För det mesta har barnet också svårt att suga och få i sig föda. Vid svår sjukdom är muskelsvagheten och andningssvårigheterna oftast så omfattande att barnet avlider inom det första levnadsåret.

Vid lindrigare former visar sig symtomen oftast senare under barndomen. Till en början märks muskelsvagheten tydligast i ansiktet och ögonmusklerna samt i överarmarna och låren. Svagheten i ögonmusklerna leder till skelning och hängande ögonlock.

Många får stela leder och sned rygg (skolios) och det finns risk för andningssvikt.

I sällsynta fall förekommer tecken på hjärtsvikt, till exempel andfäddhet, trötthet och svullna vader.

Orsak

Centronukleär myopati orsakas av förändringar i gener med betydelse för muskelcellerna. Förändringarna leder till brist på proteiner som behövs för musklernas funktion.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar centronukleär myopati. Svårare former av centronukleär myopati kräver ofta omedelbara åtgärder i samband med förlossningen. Det gäller i första hand andningsstöd med respirator och hjälp med näringstillförsel via blodkärl eller magsond.

Vid lindrigare sjukdom inriktas behandlingen på att stödja de funktioner som sviktar på grund av muskelsvagheten. Stödförband kan göra det lättare att gå. En del behöver rullator, manuell rullstol eller, vid mer uttalad svaghet, elektrisk rullstol, lift och ståskal.

Medfödd och förvärvad ledstelhet behöver ofta behandlas med ortopedkirurgisk operation. Fysioterapeuten ger råd om olika övningar för att förebygga att stelheten uppkommer på nytt. En ryggorsett kan ge stabilitet i bålen.

Hjärtsvikt behandlas med läkemedel.

Resurser

Kunskap om centronukleär myopati finns vid universitets-sjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar (RBU)
- Neuroförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

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

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

Reviderad oktober 2025.