



Core-myopatii

Core-myopatii är en grupp ärftliga sjukdomar som leder till muskelsvaghet. Symtomen märks vanligen i nyföddhetsperioden eller i den tidiga barndomen. Muskelsvagheten kan vara alltifrån lindrig till så uttalad att den påverkar förmågan att sitta och gå.

Uppskattningsvis föds det varje år 2 barn med core-myopatii i Sverige. Sannolikt finns det ett 70-tal personer i landet med sjukdomen.

Symtom

Muskelsvagheten som är kännetecknande för core-myopatii uppmärksammas ofta redan i nyföddhetsperioden eller under de tre första levnadsåren, och varierar mellan olika individer.

Framför allt påverkas muskler runt höfterna och axlarna, men även muskler i ryggen och nacken kan vara försvagade. Muskelkraften är relativt oförändrad genom livet, men hos en del kan den långsamt försämrans. En del personer får stelhet, kramp och värk i musklerna, särskilt vid ansträngning.

Den motoriska utvecklingen hos barn med sjukdomen är oftast påverkad, vilket innebär att barnen sitter, står och går senare än sina jämnåriga.

Hos barn med svår form av core-myopati kan även musklerna i ansiktet påverkas, och några har sväljsvårigheter och andningssvårigheter vid födseln. I sällsynta fall påverkas hjärtmuskulaturen.

En del barn med sjukdomen har felställningar (kontrakturer) i lederna, och några får sned rygg (skolios).

Hos enstaka personer uppkommer symtomen först under tonåren eller i vuxen ålder, och är då vanligen lindrigare.

Personer med en specifik form av core-myopati kan ha ökad risk för en allvarlig narkoskomplikation, malign hypertermiereaktion.

Orsak

Core-myopatii orsakas av förändringar i en av flera gener med betydelse för muskelfibrernas struktur. Vid sjukdomen ses karaktäristiska förändringar (cores) i mitten av muskelfibrer vid undersökning i mikroskop. Sjukdomarna delas in i undergrupper beroende på förändringarnas utseende.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar core-myopatii. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomarna leder till.

Personer med core-myopatii behöver kontakt med en neurolog och andra specialister. En del behöver habiliterande insatser.

Vid svår core-myopati behövs andningshjälpmedel och näringstillförsel vid födseln. Hjärtat bör undersökas tidigt.

Ryggen kontrolleras regelbundet av en barnortoped. Skolios kan behandlas med korsett och ibland operation.

Läkemedel kan förbättra muskelstyrkan och muskelfunktionen hos personer med vissa former av core-myopatii.

Barn med rörelsenedsättning behöver stöd att utveckla och sedan behålla sin rörelseförmåga. Olika hjälpmedel och anpassningar kan underlätta vardagslivet.

Vuxna kan behöva fortsatt specialistvård, fysioterapi och anpassningar av hemmet och arbetsmiljön.

Vissa narkosmedel kan utlösa allvarliga reaktioner för personer med en form av core-myopati. Det är viktigt att vårdpersonal informeras om sjukdomen inför en operation.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

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

- 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
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad augusti 2026.