

SÄLLSYNTA  
HÄLSOTILLSTÅND

# Kongenital fibertypsdisproportion

Kongenital fibertypsdisproportion är en medfödd sjukdom som framför allt påverkar musklerna. Symtomen brukar märkas vid födseln eller under barnets första år, då muskelspänningen är låg och musklerna svaga. Musklerna i munnen och svalget kan vara påverkade och en del har svårt att andas. Efter två års ålder brukar tillståndet bli stabilt.

Kongenital fibertypsdisproportion är ofta nedärvd, men ibland finns ingen förklaring till sjukdomen. I Sverige föds färre än två barn om året med kongenital fibertypsdisproportion.

## SYM TOM

Till en början märks muskelsvagheter i skuldror, axlar, bäcken, lår och nacke. Senare kan armarna och benen också bli svaga. Svaga muskler i munnen och svalget kan göra det svårt att suga och svälja och bidrar till att barn med sjukdomen ökar långsamt i vikt.

En del föds med överörliga leder. Fötterna kan vara felställda och höften kan vara ur led. Hos en del är ryggraden påverkad så att ryggen blir sned eller böjd.

Några har andningssvårigheter, ett allvarligt symptom som kan leda till andningssvikt. Svag andning stör ofta sömnen. Det kan göra att barn med sjukdomen blir trötta på dagen. De kan också ha humörsvängningar och koncentrationssvårigheter.

Den motoriska utvecklingen brukar vara sen hos barn med sjukdomen, men efter två års ålder stabiliseras och förbättras ofta tillståndet och de flesta lär sig att gå. Hos de allra flesta förbättras också andningsfunktionen. Hos vuxna är sjukdomstillståndet oftast stabilt.

En del barn med sjukdomen har svåra symptom från födseln som innebär risk för livshotande andningssvikt.

## ORSAK

Hos en del kan kongenital fibertypsdisproportion kopplas till genförändringar som påverkar musklernas förmåga att dra ihop sig. Ibland är orsaken till sjukdomen är okänd.

## BEHANDLING

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till. Barn med sjukdomen behöver rehabilitering. Ättsvårigheter utreds av ett nutritionsteam som ger råd och stöd. En del barn behöver näringstillskott och några får mat genom en sond. Det är viktigt att barn med andningssvårigheter får andningsstöd. Det kan till exempel vara en respirator med andningsmask som används några timmar på kvällen eller under natten.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Enheter för barnneurologi vid universitetssjukhusen kan utreda kongenital fibertypsdisproportion och ställa diagnos.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa 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 om kongenital fibertypsdisproportion som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

### Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad mars 2019.