

# Kongenital myasteni

Kongenital myasteni är en grupp muskelsjukdomar som gör att musklerna lättare tröttnas ut och blir svaga. Symtomen visar sig oftast tidigt i barndomen. Muskelsvagheten gör att en del barn har svårt att suga, svälja och äta redan vid födseln. Barnens andning kan också vara påverkad.

Mellan 40 och 60 personer i Sverige har kongenital myasteni. Sjukdomarna är ärftliga och finns i minst 25 olika former. Det är viktigt att ställa exakt genetisk diagnos eftersom behandlingen skiljer sig åt mellan de olika formerna.

## SYM TOM

Den muskelsvaghet som personer med kongenital myasteni har brukar variera mycket under dagen, från dag till dag men också över veckor och månader. Det är vanligt med tillfälliga försämringar vid infektioner. Många har svårt att gå och springa. Andra vanliga symtom är att ögonlocken hänger ned och att ögonrörelserna är begränsade.

Vid en av sjukdomsformerna finns det risk för att barnen får plötsliga och livshotande andningsuppehåll. Andningsuppehållen kommer utan förvarning men oftast när barnen har feber, kräks eller är spända. När barnen blir äldre kommer andningsuppehållen mer sällan och upphör så småningom helt.

## ORSAK

Kongenital myasteni beror på olika genförändringar som gör att impulsöverföringen mellan nerver och muskler inte fungerar som den ska.

## BEHANDLING

Behandlingen varierar beroende på hur svåra symtomen är och vilken form av sjukdomen det är. Det finns olika läkemedel som behandlar muskelsvaghet men vissa måste undvikas eftersom de kan förvärra muskelsvagheten hos personer med kongenital myasteni.

Barn som får plötsliga andningsuppehåll behöver övervakas dygnet runt. Det finns tekniska hjälpmedel som registrerar andningen och larmar om barnet slutar andas. Barnen behöver även andningshjälpmedel och närstående behöver veta hur de ger andningshjälp.

Det är viktigt att informera om sjukdomen inför operationer eftersom vissa läkemedel måste undvikas. Efter sövning är det viktigt att övervaka andningen hos personer med sjukdomen.

Barn som har svårt att suga och äta kan behöva näring via en sond eller en knapp.

En del behöver habiliteringsinsatser, både som barn och i vuxen ålder.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Utredning av barn och vuxna med muskelsjukdomar görs främst vid kliniker för barnneurologi och vuxenneurologi vid landets universitetssjukhus.

Vid universitetssjukhusen finns även 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, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om kongenital myasteni 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 oktober 2018.