



Kongenitala muskeldystrofier

Kongenitala muskeldystrofier är en grupp medfödda muskelsjukdomar där symtomen vanligtvis visar sig redan före födseln genom nedsatta förmågor eller under det första levnadsåret. Vid sjukdomarna bryts muskelfibrerna ned, med uttalad muskelsvaghet och inskränkt rörlighet i lederna som följd. Inom sjukdomsgruppen finns flera olika undergrupper som alla har sina särskilda kännetecken.

I Sverige föds ungefär tre barn per år med kongenital muskeldystrofi.

Symtom

Symtomen varierar i art och svårighetsgrad mellan de olika sjukdomarna och mellan olika personer.

Kongenital muskeldystrofi visar sig oftast under första levnadsåret och karaktäriseras av muskelsvaghet och minskad muskelspänning. Svaga andningsmuskler gör att barnen kan ha svårt att andas. Försvagad munmotorik kan leda till att barnen har svårt att suga, äta och svälja.

Kraftig muskelsvaghet kan ge inskränkt rörlighet som tilltar successivt. Muskelsvagheten brukar vara mest uttalad i lår- och bäckenmusklerna samt i axlarna och överarmarna. En del barn lär sig att sitta och gå utan stöd, en del behöver rullstol. Muskelsvagheten kan även leda till sned rygg (skolios), vilket i sin tur kan försämra andningsförmågan.

Vissa former av sjukdomen påverkar också andra organ, som hjärnan, ögonen och hjärtat. En del barn har intellektuell funktionsnedsättning och epilepsi. Påverkan på ögonen kan visa sig som avvikande ögonrörelser, över-synthet, grå och grön starr samt svår synnedsättning. Hjärtsvikt förekommer.

I svåra fall kan sjukdomen vara dödlig under barndomen.

Orsak

Kongenitala muskeldystrofier orsakas av förändringar i gener med betydelse för muskelcellerna. Förändringarna leder till avsaknad av eller brist på proteiner som behövs för musklernas funktion.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar kongenitala muskeldystrofier. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Det är viktigt att tidigt upptäcka och förebygga kronisk andningssvikt. Lungfunktionen kontrolleras regelbundet. Luftvägsinfektioner kan försämra andningen. Man bör därför vara extra uppmärksam och tidigt ta kontakt med läkare för bedömning. Antibiotika ges frukostigt och andningsstöd kan övervägas.

Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av ett nutritionsteam. Barn som har svårt att få i sig näring kan få mat via en magsond eller en så kallad knapp (PEG).

En ryggkorsett kan ge stabilitet i bålen.

För barn med en svår form av sjukdomen kan det bli aktuellt med palliativ (lindrande) vård.

Resurser

Kunskap om kongenitala muskeldystrofier 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

- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar (RBU)
- Neuroförbundet
- FUB, Riksförbundet för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- 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.