



# Taruis sjukdom

Taruis sjukdom är en ärftlig sjukdom som innebär att förmågan att bryta ner glukos i cellerna i de viljestyrda musklerna (skelettmusklerna) är nedsatt. Det gör att muskelcellerna inte får tillräckligt med energi vid muskelarbete och att de kan skadas och brytas ned. Det leder också till att muskelglykogenomsättningen hämmas med ökad glykogenansamling som följd.

Uppskattningsvis finns ett tiotal personer med sjukdomen i Sverige.

## Symtom

Sjukdomens svårighetsgrad varierar mellan olika personer med sjukdomen.

Sjukdomen kan visa sig redan under nyföddhetsperioden. Barnet är då svårt sjukt och dör vanligen under det första levnadsåret.

Symtomen kan också visa sig senare under barndomen eller i vuxen ålder. Hos personer med sjukdomen blir musklerna snabbt uttröttade. Efter en kraftig ansträngning kan tröttheten finnas kvar i flera dagar och ge illamående, smärta, muskeltkramp och muskelsmärk.

När muskelceller bryts ned kan myoglobin, det protein som ger muskeln dess röda färg, läcka ut till blodet. När blodet filtreras i njurarna blir urinen rödfärgad (myoglobinuri). Episoder med myoglobinuri kan uppkomma hos personer med Taruis sjukdom efter hårt muskelarbete. Det är ett tillstånd som kräver akut behandling på sjukhus, eftersom en hög koncentration av myoglobin i blodet skadar njurarna.

Hos en del med Taruis sjukdom leder hårt muskelarbete till att det bildas en förhöjd mängd urinsyra. Det kan orsaka smärtsamma ledinflammationer (gikt).

Många med Taruis sjukdom får varierande grad av gulsot. Oftast är den lindrig.

Sjukdomen innebär en ökad risk för blodproppar och komplikationer från hjärta och blodkärl.

## Orsak

Taruis sjukdom orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på ett enzym som behövs för den energiomvandling som sker i cellerna genom nedbrytning av glukos.

## Behandling

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

För barn med svår form av Taruis sjukdom kan det bli aktuellt med palliativ vård. Föräldrarna bör erbjudas psykologiskt stöd.

Vid myoglobinuri är det viktigt att omedelbart ta kontakt med sjukhus, eftersom det finns risk för njurskador. Ibland behövs dialys.

Det är viktigt att undvika kraftig muskelansträngning. För unga behövs information till förskola och skola om fysiska aktiviteter som är anpassade till hur sjukdomen påverkar muskelfunktionen.

Gulsot utreds, men oftast behövs ingen behandling.

Personer med sjukdomen som får upprepade blodproppar bör genomgå en koagulationsutredning. Den kan leda till behandling med blodförtunnande läkemedel.

Gikt behandlas med läkemedel.

## 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

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

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

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

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)  
Webbplats: [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad mars 2026.