



Tibial muskeldystrofi

Tibial muskeldystrofi är en ärftlig muskelsjukdom som kännetecknas av långsamt fortskridande svaghet i musklerna på underbenens framsida. Det leder till att gångförmågan blir påverkad. Symtomen uppkommer i vuxen ålder

Uppskattningsvis har ungefär 100 personer i Sverige tibial muskeldystrofi. De flesta av dem har finskt påbrå, och sjukdomen är betydligt vanligare i Finland.

Symtom

Symtomen vid tibial muskeldystrofi visar sig vanligen från cirka 35 års ålder.

Det första tecknet på sjukdomen är svaghet i muskeln tibialis anterior på underbenens framsida. Svagheten gör det svårt att lyfta foten uppåt i fotleden. Efter hand förtvinar muskeln och gången blir påverkad.

Svagheten och muskelförtvinningen fortskrider långsamt.

Efter tio till tjugio år brukar även de muskler som lyfter upp tårna bli försvagade, och droppfot utvecklas. Droppfot innebär att foten hänger ner när man lyfter benet. Det medför en snubblande och ostadig gång.

Ungefär en tredjedel av alla med tibial muskeldystrofi får svaghet även i andra benmuskler senare i livet, vanligen efter 60 års ålder. Det påverkar gångförmågan ytterligare. De allra flesta med tibial muskeldystrofi har dock kvar förmågan att gå livet ut.

Orsak

Tibial muskeldystrofi uppkommer till följd av en förändring i en gen med betydelse för musklernas funktion. Det är inte känt varför genförändringen framför allt påverkar de främre musklerna i underbenen.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar tibial muskeldystrofi. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Droppfot kan motverkas med stödskenor (ortoser). Ortopediska specialskor och skoinlägg kan stödja fotleden och göra det lättare att gå.

För att bevara funktionsnivån i musklerna så länge som möjligt rekommenderas regelbunden lågintensiv motion.

En fysioterapeut kan ge råd om lämpliga övningar och utforma ett träningsprogram.

För en del personer kan en ortopedisk operation vara möjlig.

Vid behov kan en arbetsterapeut hjälpa till med anpassningar i hemmet och på arbetsplatsen. Ibland kan hjälpmedel som underlättar förflyttning behövas, till exempel käpp och rollator.

Resurser

Kunskap om sjukdomen finns på de neuromuskulära enheterna vid universitetssjukhusen. Genetisk diagnostik görs på avdelningar för klinisk genetik vid universitetssjukhusen

Vid universitetssjukhusen finns också 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, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad augusti 2025.