

Welanders distala myopati

Welanders distala myopati är en muskelsjukdom som innebär att muskler i händerna och fötterna långsamt försvagas och förtvinar. Det påverkar handfunktionen och förmågan att gå. Symtomen brukar visa sig i 40–50-årsåldern.

Welanders distala myopati är ärftlig. Den förekommer uppskattningsvis hos 10 personer per 100 000 invånare.

SYMPTOM

Muskelsvagheten kommer smygande och ökar efter hand. Svagheten är begränsad till de långa sträckarmuskulerna. De används till att lyfta handlederna och fingrarna och till att vinkla fötterna och stortårna uppåt. Handfunktionen brukar försämrast först. Så småningom påverkas fötterna och förmågan att gå.

Det första symtomet är oftast att det är svårt att sträcka ut fingrarna, framför allt pekfingeret. Händerna känns fumliga och det är lätt att tappa saker. Det går trögt att till exempel öppna och stänga kranar. Med tiden blir det allt svårare att göra saker som kräver precision, som att knäppa knappar och att använda nycklar och sax.

Förmågan att gå påverkas när musklerna i underbenen försvagas. Ett första tecken är att det blir svårt att gå på hälar. Så småningom utvecklas så kallad droppfot. Det innebär att personer med sjukdomen inte kan lyfta fotbladet och lätt snubblar.

Hur mycket handfunktionen och gångförmågan påverkas varierar mellan personer med sjukdomen, även inom samma familj. Hos en del kommer symtomen från fötterna först och därefter symtomen från händerna. Några har symtom från fötterna utan att ha symtom från händerna.

ORSAK

Sjukdomen orsakas av en förändrad gen. Förändringen påverkar ett protein som medverkar vid regleringen av

ämnesomsättningen i muskelcellerna. Det gör att muskelcellerna bryts ned.

BEHANDLING

Personer med sjukdomen behöver följas av en neurolog. En viktig del av behandlingen är arbetsterapi och fysioterapi. Erfarenheten av lågintensiv träning vid Welanders distala myopati är god, men personer med sjukdomen behöver information om hur de kan träna. Det finns hjälpmedel som kan kompensera för den nedsatta motoriken och styrkan i händerna. En ortos för tummen och ett handledsstöd kan förbättra greppförmågan och stabilisera handen. Det finns också ett speciellt utformat stöd som motverkar droppfot och gör det lättare att gå. En del använder käpp eller rollator vid förflyttningar.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

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

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Welanders distala myopati 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

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad december 2018.