

Amyoplasi

Amyoplasi är den vanligaste formen av artrogrypos. Artrogrypos definieras som medfödda felställningar i fler än två leder och i flera kroppsdelar. Förutom ledfelställningarna innebär amyoplasi också medfödd muskelsvaghet. Hos en del personer med amyoplasi är enstaka muskler svaga, hos andra är flera muskler i kroppen påverkade. Felställningarna och muskelsvagheten påverkar rörligheten i kroppen och kan ge motoriska svårigheter. Hur mycket rörligheten påverkas varierar mellan personer med amyoplasi.

I Sverige känner man till ungefär 300 personer med amyoplasi. Tillståndet är inte ärftligt.

SYMPTOM

Barn som föds med amyoplasi har felställningar i flera av kroppens leder. Vanliga felställningar vid födseln är inåtroterade axlar, sträckta armbågar och nedåtböjda handleder. Fötterna är ofta felställda med inåt- och uppåtvridning av fotsulan. Det är också vanligt med ledfelställningar i knä- och höftleder. Felställningarna är mest uttalade vid födseln, och kan bli bättre med tøjningar, handkirurgi och ortopedisk behandling.

Muskelsvagheten varierar mycket mellan personer med amyoplasi. Symtomen beror på vilka leder och muskler som är påverkade. En del har omfattande motoriska svårigheter.

Hos vuxna med amyoplasi är värk i leder och muskler ett vanligt symtom.

ORSAK

Amyoplasi beror på att ryggmärgens framhornsceller skadas eller inte utvecklas normalt under tidig fosterutveckling. Det leder till att vissa muskler inte utvecklas fullt ut. De påverkade musklerna blir underutvecklade och svaga. Muskelsvagheten gör att rörligheten hos fostret blir nedsatt, vilket orsakar de medfödda ledfelställningarna.

BEHANDLING

Barn som föds med amyoplasi behöver samordnade insatser inom flera olika specialistområden.

Felställningar i lederna behandlas med tøjningar, skenor, gips och operation. Behandlingen med tøjningar påbörjas så tidigt som möjligt för att öka ledrörligheten. Det är också viktigt att tidigt aktivera de muskler som är svaga.

Barn med amyoplasi behöver habiliterande insatser som ofta fortsätter i vuxen ålder. Hjälpmedel och anpassningar kan underlätta vardagen.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Expertteam med specialistkunskaper om tillståndet finns vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg och vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Vid universitetssjukhusen finns 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

AMC-föreningen i Sverige

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om amyoplasi 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 juni 2019.