

SÄLLSYNTA  
HÄLSOTILLSTÅND

# Facioskapulohumeral muskeldystrofi

Facioskapulohumeral muskeldystrofi är en sjukdom som framför allt påverkar musklerna i ansiktet, skuldrorna, buken och överarmarna. Det första symtomet brukar vara att musklerna som håller skulderbladen intill kroppen försvagas. Det leder till att skulderbladen står ut och att det blir svårt att lyfta armarna över huvudet. Med tiden blir fler muskler svaga. Sjukdomen kan också påverka hörseln.

Facioskapulohumeral muskeldystrofi är ärftlig men uppkommer ibland som en nymutation. Uppskattningsvis har mellan 500 och 1 000 personer i Sverige facioskapulohumeral muskeldystrofi.

## SYM TOM

Symtomen kommer ofta under tonåren men en del får symtom i barndomen. Barn som får symtom tidigt har oftast en svårare form av sjukdomen.

Det första symtomet brukar vara att skulderbladen vrids utåt och sticker ut när armarna lyfts. Det beror på att muskulaturen som ska hålla skulderbladen intill kroppen är försvagad. Även musklerna i överarmarna försvagas tidigt. Förändringarna kan göra det svårt att klä på sig och lyfta föremål. Musklerna i nedre delen av ansiktet brukar också försvagas, men förändringen sker oftast långsamt. Hos en del kan ögonlocken inte slutas och de sover därför med öppna ögon.

Försvagade muskler på framsidan av underbenen kan göra det svårt att gå, särskilt i trappor. Svag ryggmuskulatur leder ofta till att svanken ökar och ryggen blir sned (skolios). Många har svaga bukmuskler som gör att magen putar framåt. Svagheten i muskulaturen kan göra det svårt att resa sig från sittande.

Många med sjukdomen har en hörselnedsättning. Hos några påverkas även synen.

## ORSAK

Facioskapulohumeral muskeldystrofi orsakas av en genförändring som påverkar muskulaturen.

## BEHANDLING

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen. Armarnas funktion kan förbättras genom en operation. Personer som har andningssvårigheter under sömn kan behöva andningsstöd när de sover. En del personer med sjukdomen behöver habiliteringsinsatser eller rehabiliteringsinsatser.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Diagnosen facioskapulohumeral muskeldystrofi kan ställas vid enheter för barnneurologi eller vuxenneurologi 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

RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar

Neuro

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om facioskapulohumeral muskeldystrofi 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](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad november 2019.