

Kennedys sjukdom

Kennedys sjukdom är en neuromuskulär sjukdom som medför att musklerna långsamt förtvinar och försvagas. Sjukdomen förekommer framför allt hos män och symtomen brukar komma mellan 20 och 40 års ålder. Sjukdomen är fortskridande men påverkar inte livslängden.

Kennedys sjukdom är ärftlig. Det finns cirka 300 personer med sjukdomen i Sverige.

SYM TOM

De första symtomen är förstorade bröstkörtlar, lätt uttröttbar muskulatur och muskelkramper. Personer med sjukdomen brukar ha muskelkramper och skakningar i händerna under många år innan svagheten märks. Skakningarna ökar när musklerna aktiveras och minskar i vila.

Musklerna försvagas och förtvinar långsamt. Först påverkas musklerna närmast bålen. Det är vanligt att personer med sjukdomen har små muskelryckningar i muskulaturen i ansiktet, benen, armarna och bålen.

Efter hand försvagas ansiktsmusklerna i kombination med att muskelryckningar runt munnen och i tungan blir tydliga. En del får svårt att svälja och att tala tydligt. Sväljsvårigheterna gör att det kan samlas saliv i munnen. Svagheten i ansiktets och svalgets muskler gör att svalg- och hostreflexen blir nedsatt. Det kan leda till att bakterier från övre luftvägarna kommer ned i lungorna och orsakar lunginflammation.

Hur svår sjukdomen blir varierar. En del personer med sjukdomen behöver med tiden använda rullstol för att förflytta sig.

Det är vanligt med nedsatt påverkan av manligt köns-hormon. Det kan leda till förstorade bröstkörtlar, minskad skäggväxt och nedsatt sexuell funktion. Efter hand som sjukdomen fortskrider avtar fertiliteten hos många, men för personer med lindriga symtom behöver den sexuella funktionen eller fertiliteten inte påverkas.

ORSAK

Sjukdomen orsakas av en förändrad gen på X-kromosomen som är en av de könsbestämmande kromosomerna.

BEHANDLING

Personer med sjukdomen behöver kontakt med olika specialister inom neurologi och inom endokrinologi.

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Det finns särskilda team som utreder och behandlar sväljsvårigheter. En logoped behandlar och ger råd om strategier och hjälpmedel som underlättar kommunikationen med andra.

Fysioterapi är en viktig del av behandlingen för att så länge som möjligt bevara rörlighet och muskelstyrka. Olika anpassningar och hjälpmedel kan underlätta vardagen. Vid behov anpassas bostaden, bilen, arbetsplatsen och arbets-uppgifterna.

Om den sexuella funktionen påverkas kan stöd och behandling ges av en sexolog.

Det psykologiska och sociala stödet är viktigt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Diagnostik, behandling och uppföljning görs av specialister inom neurologi 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 Kennedys sjukdom 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 2019.