

Limb-girdle muskeldystrofi

Limb-girdle muskeldystrofi är en muskelsjukdom som innebär att muskelfibrerna långsamt bryts ner. Muskelsvagheten brukar märkas först i bäckenet, sedan i låren, skuldrorna och överarmarna. Sjukdomen finns i många olika former och svårighetsgraden varierar. Hos en del påverkas hjärtfunktionen och hos några få även andningsmusklerna.

Limb-girdle muskeldystrofi är en ärftlig sjukdom som finns hos cirka 5 personer per 100 000 invånare.

SYM TOM

De första symtomen brukar komma någon gång mellan 10 och 30 års ålder, men en del insjuknar senare i livet. Musklerna blir svaga, först i bäckenet, sedan i låren, skuldrorna och överarmarna. När musklerna i skuldrorna blir svaga kan skulderbladen bukta ut. Det kan göra det svårt att lyfta armarna över axelhöjd.

Muskelsvagheten ökar med tiden och gör att många med sjukdomen använder rullstol eller andra hjälpmedel för att förflytta sig. Vadmuskulaturen kan samtidigt se förstörd ut eftersom sjukdomen gör att muskelfibrer omvandlas till bindväv och fett.

Vid några former av sjukdomen påverkas hjärtat. Även andningsmusklerna kan påverkas, men det är mycket ovanligt.

ORSAK

Limb-girdle muskeldystrofi orsakas av en genförändring som leder till att muskelvävnad skadas.

BEHANDLING

Många med limb-girdle muskeldystrofi behöver rehabilitering och rehabilitering. Muskelstyrkan och konditionen kan tränas med anpassade träningsprogram, till exempel träning i vatten som är skonsam för lederna. En del använder hjälpmedel som underlättar vardagslivet och ibland behöver bostaden, skolan eller arbetsplatsen anpassas.

Personer med vissa former av limb-girdle muskeldystrofi behöver regelbundna hjärtkontroller. Om hjärtats funktion är påverkad kan det bli aktuellt med läkemedelsbehandling, pacemaker eller hjärttransplantation.

Inför en operation är det viktigt att informera om sjukdomen eftersom den ökar risken för komplikationer i samband med narkos och intensivvård.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Barn- och vuxenneurologer vid regionsjukhus och länsjukhus kan utreda och diagnostisera sjukdomen.

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

RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar

Neuro

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om limb-girdle 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

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad juli 2018.