



# Linderholms myopati

Linderholms myopati är en ärftlig muskelsjukdom som kännetecknas av episoder med muskulär utmattnings. Personer med sjukdomen får symtom som utmattnings och svaghet vid muskelansträngning. Symtomen varierar i grad och omfattning.

I Sverige känner man till ett tjugotal personer med Linderholms myopati. Sjukdomen är ärftlig och tillhör gruppen mitokondriella sjukdomar.

## Symtom

Symtomen brukar komma tidigt i barndomen, men kan vara svåra att tolka och missuppfattas ofta av omgivningen som trötthet och bristande motivation. I vuxen ålder blir symtomen tydligare och det är ofta då som diagnosen ställs.

Typiskt för Linderholms myopati är plötsliga attacker av muskulär utmattnings som kommer vid muskelansträngning. Attackerna börjar med hjärtklappning och andfåddhet, sedan tillkommer värk och kramper i musklerna som samtidigt blir hårda och ömma. Därefter blir musklerna svaga i varierande grad och omfattning. Ibland tar det några timmar eller dagar för personer med sjukdomen att bli återställda, men muskelsvagheten kan också finnas kvar i flera månader.

Intensivt muskelarbete kan både leda till mjölk-syra-förgiftning och till sönderfall av muskelceller (rabdomyolys) med allvarlig njurpåverkan som följd. Upprepade attacker av rabdomyolys kan orsaka njursvikt och/eller permanent muskelsvaghet.

Långvarig träning eller fysisk aktivitet kan påverka andningsmuskulaturen och leda till andningssvårigheter.

## Orsak

Linderholms myopati orsakas av en förändring i en gen. Det leder till brist på ett protein som påverkar energiomvandlingen i muskelcellerna.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar Linderholms myopati. Insatserna inriktas på att lindra symtomen och förebygga attacker av rabdomyolys.

Det är mycket viktigt att fastställa diagnosen så att personer med sjukdomen kan få information om tillståndet. De får råd om träning och fysiska aktiviteter som de kan göra och samtidigt undvika muskulär överansträngning. Med tiden anpassar de flesta sin livsstil efter den fysiska förmågan.

Vid rabdomyolys och/eller mjölk-syra-förgiftning är det viktigt att dricka rikligt med vätska. Det sänker mjölk-syranivån och skyddar njurarna mot skada. Vid nedsatt njurfunktion kan behandling med dialys som renar blodet bli nödvändigt.

Om andningsmuskulaturen blir försvagad kan personer med sjukdomen behöva andningsstöd med respirator.

## Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns på enheter för barnneurologi och neurologi framför allt vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Neuro
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad maj 2024.